

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON  
- MEDECINE -  
U. E. R. ALEXIS-CARREL

---

Année 1977 - N° 566

**ESSAI D'IDENTIFICATION  
D'UNE ASSOCIATION POLYMALFORMATIVE :  
SYNDROME PTERYGO-ACRO-VERTEBRAL**

**A propos de 6 observations, dont 3 du Centre des Massues**

**THESE**

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 29 Novembre 1977

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Richard DOMINJON

né le 30 Avril 1952

à LYON 6° (Rhône)







UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON  
- MEDECINE -  
U. E. R. ALEXIS-CARREL

---

Année 1977 - N° 566

**ESSAI D'IDENTIFICATION  
D'UNE ASSOCIATION POLYMALFORMATIVE :  
SYNDROME PTERYGO-ACRO-VERTEBRAL**

**A propos de 6 observations, dont 3 du Centre des Massues**

**THESE**

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 29 Novembre 1977

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

**Richard DOMINJON**

né le 30 Avril 1952

à LYON 6° (Rhône)

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON

- MEDICINE -

M. E. R. ALEXIS-CARREL

Anno 1977 - N° 582

ESSAI D'IDENTIFICATION  
D'UNE ASSOCIATION POLYMERISANT :  
SYNDROME TETRO-NO-ACID-VERTEBRAL  
A propos de 8 observations dont 3 de l'École des Médecins



THÈSE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 29 Novembre 1977  
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Richard DOMINION

né le 30 Avril 1952

à LYON 6<sup>e</sup> (Rhône)

## UNIVERSITE CLAUDE BERNARD - LYON I

Président de l'Université : Monsieur le Professeur D. GERMAIN  
Premier Vice-Président : Monsieur le Professeur E. ELBAZ  
Deuxième Vice-Président : Monsieur B. ROUSSET  
Troisième Vice-Président : Monsieur R. LOPEZ  
Secrétaire Général : Monsieur J. RAMBAUD

### UNITES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE DE L'UNIVERSITE

MEDECINE - GRANGE-BLANCHE - Directeur : Monsieur le Docteur B. SALLE (MCA)  
ALEXIS-CARREL Directeur Monsieur le Professeur R. MORNEX  
SUD-OUEST Directeur Monsieur le Professeur J. NORMAND  
LYON-NORD Directeur Monsieur le Docteur J.P. NEIDHARDT  
Directeur  
Honoraire : Monsieur le Professeur A. BERTOYE

BIOLOGIE HUMAINE - Directeur : Monsieur le Docteur J.P. REVILLARD (MCA)

TECHNIQUES DE READAPTATION - Directeur : Monsieur le Docteur A. MORGON (MCA)

SCIENCES PHARMACEUTIQUES - Directeur : Monsieur le Professeur BIZOLLON

SCIENCES ODONTOLOGIQUES - Directeur:: Monsieur le Docteur R. VINCENT

INSTITUT REGIONAL D'EDUCATION PHYSIQUE ET SPORTIVE :

Président du conseil d'UER : Monsieur le Professeur R. GUILLET

Directeur : Monsieur A. MILLON

MATHEMATIQUES - Directeur : Monsieur le Professeur E. COMBET

PHYSIQUE - Directeur : Monsieur le Professeur J. DELMAU

CHIMIE ET BIOCHIMIE - Directeur : Monsieur le Professeur J. HUET

SCIENCES DE LA NATURE - Directeur : Monsieur le Professeur R. GINET

SCIENCES PHYSIOLOGIQUES - Directeur : Mademoiselle le Professeur J.F. WORBE

INSTITUT UNIVERSITAIRE ET TECHNOLOGIE N° 1 - Directeur : Mr le professeur B. POUVET

INSTITUT UNIVERSITAIRE ET TECHNOLOGIE N° 2 - Directeur : M.J. GALLET (Directeur  
ENSAM)

OBSERVATOIRE - Directeur : Monsieur MONNET (Astronome Adjoint)

PHYSIQUE NUCLEAIRE - Directeur : Monsieur le Professeur GUSAKOW

MECANIQUE - Directeur : Mademoiselle le Professeur G. COMTE-BELLOT.



Examineurs de la thèse :

Président : Monsieur le Professeur J.M. ROBERT

Assesseurs : Madame le Professeur Agrégé A. PINET  
Monsieur le Professeur Agrégé P. GUIBAUD  
Monsieur le Professeur Agrégé C.R. MICHEL  
Monsieur le Docteur R. FAUCHET.



A FLORENCE,

A LIONEL,

A TOUS MES PROCHES.



A NOTRE PRÉSIDENT DE THÈSE :

MONSIEUR LE PROFESSEUR J. M. ROBERT

IL NOUS A FAIT L'HONNEUR D'ACCEPTER DE PRÉSIDER  
NOTRE JURY. IL NOUS A EN OUTRE REÇU ET CONSEILLÉ  
PLUSIEURS FOIS AVEC UNE GRANDE BIENVEILLANCE.

NOUS LUI EXPRIMONS NOS SENTIMENTS RESPECTUEUX  
ET RECONNAISSANTS.



A NOS JUGES :

MADAME LE PROFESSEUR AGRÉGÉ A. P I N E T

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ P. G. U I B A U D

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ C. R. M I C H E L

NOUS LES REMERCIONS D'AVOIR ACCEPTÉ DE JUGER CE TRAVAIL.

MONSIEUR LE DOCTEUR R. F A U C H E T

IL NOUS A CONFIÉ CE TRAVAIL. PENDANT L'ANNÉE PASSÉE À SES CÔTÉS, NOUS AVONS PU APPRÉCIER SA PATIENCE, SON SENS CLINIQUE ET L'ÉTENDUE DE SES CONNAISSANCES.

NOUS LUI DEVONS BEAUCOUP, ET VOULONS LUI EXPRIMER AUJOURD'HUI NOTRE RECONNAISSANCE.



Ce travail a été réalisé au Centre de Réadaptation Fonctionnelle des Massues, établissement de la Mutualité Agricole.

Président : A. BONJEAN

Directeur : B. CIVIER

Nous remercions :

Monsieur le Docteur STAGNARA

Chirurgien Chef du C.R.F. des Massues.

Les médecins du Centre :

Madame VAUZELLE, Médecin Anesthésiste

Messieurs MAZOYER,

BIOT,

PONCET,

de MAUROY.

Nous avons participé avec eux pendant un an à la vie du Centre dans un climat amical.

Nous tenons aussi à remercier l'ensemble du personnel du Centre des Massues, et plus particulièrement :

Mademoiselle BERGER, Documentaliste

Madame BARUSSAUD, Responsable du Service Photographie.

Mademoiselle DAVADANT

Mademoiselle CHAPUS

Secrétaires Médicales

pour le précieux concours apporté à ce travail.



## P L A N

### INTRODUCTION ET PRESENTATION DU TRAVAIL

#### CHAPITRE I : LES MALFORMATIONS VERTEBRALES

- Rappel de l'embryologie vertébrale.
- Essai de classification.
- Malformations médullaires associées.
- Anomalies congénitales de la charnière cervico-occipitale :  
rappel des types les plus fréquents, et des principaux  
repères servant à leur étude.

#### CHAPITRE II : OBSERVATIONS

- Présentation des observations.
- Récapitulatif des observations.

#### CHAPITRE III: DISCUSSION

- Historique de l'étude des palmures congénitales.
- Diagnostics éliminés.
- Le concept de syndrome du pterygium multiple.
- Le syndrome ptérygo-acro-vertébral.

### CONCLUSIONS

### BIBLIOGRAPHIE.

\*  
\* \*  
\*



INTRODUCTION ET PRESENTATION DU TRAVAIL



En Mars 1977, FAUCHET, participant au Congrès Franco-Italien des Groupes d'Etude de la Scoliose, faisait la communication suivante :

*SCOLIOSE CONGENITALE CHEZ DEUX Jumeaux PORTEURS  
D'UN SYNDROME PTERYGIUM POPLITE*

"Isolé en 1889 par WOLFF, le syndrome malformatif dénommé pterygium poplité par GORLIN comporte des brides cutanées poplitées bilatérales, ainsi que des anomalies des extrémités, du visage et des organes génitaux, réalisant le quadruple syndrome de FEVRE.

Ce syndrome se transmet selon le mode dominant autosomique avec une pénétrance incomplète et une expressivité variable. L'indice de masculinité est de 1/1.

La palmure poplitée s'étend du talon à la tubérosité ischiatique et contient le nerf sciatique qui est situé plus ou moins profondément par rapport à la bride qui sous-tend le pterygium.

Les autres manifestations comportent des malformations des pieds et des mains, des atteintes du visage telles que synéchies palpébrales, brides gingivo-labiales, fistules labiales, fente palatine, bec de lièvre, enfin des localisations génitales telles que cryptorchidie, dysraphie scrotale, hypoplasie des grandes lèvres.

Des hypoplasies du membre inférieur ont été signalées par HECHT et JARVINEN, mais il ne semble pas que la détermination rachidienne ait été mentionnée en dehors du spina bifida occulta, rapporté par KIND (1970).

Chez deux frères jumeaux homozygotes dont les palmures poplitées ont été opérées jadis, nous avons constaté une scoliose congénitale avec lordose dorso-lombaire.

Chez Christian, la scoliose dorso-lombaire droite D7-L3 atteint 93° avec barre interpédiculaire insegmentée D9-D10-D11-D12 et blocs vertébraux.

Chez Henri, scoliose dorsale gauche D6-D12 de 57° avec barre non segmentée D8-D9-D10-D11 et blocs vertébraux.

Tous deux présentent des synostoses cervicales.

La myélographie ne montre aucune malformation médullaire chez Henri, mais par contre chez Christian, il existe un effilement de l'enveloppe durale en regard de la zone malformée, entravant le transit du liquide de contraste.

Chez ces deux enfants, on observe des synostoses carpiennes et des déformations des pieds.



Ce but n'est pas le nôtre. Nous nous contenterons beaucoup plus modestement d'essayer de résoudre le problème diagnostique posé par nos malades.

L'exposé de nos observations sera précédé d'un rappel de la pathologie malformative du rachis. L'étude de l'organogénèse rachidienne permettra d'expliquer les différents types de malformations vertébrales et la fréquence des anomalies médullaires et cervico-occipitales associées.

Nous tenterons ensuite un historique de l'étude des palmures congénitales, en nous intéressant plus particulièrement à leur localisation poplitée.

Les conceptions nosologiques actuelles seront ensuite évoquées, et permettront d'éliminer successivement un certain nombre de diagnostics.

La confrontation de nos observations aux données de la littérature amènera à discuter la notion de "syndrome du pterygium multiple", et enfin à proposer un diagnostic.

\*  
\* \*  
\*



CHAPITRE I

LES MALFORMATIONS VERTEBRALES .



## I - RAPPEL DE L'EMBRYOLOGIE VERTEBRALE

---

Il est impossible d'envisager les malformations vertébrales sans un rappel préalable des grandes étapes de l'organogénèse du rachis, en nous inspirant en particulier de TUCHMANN-DUPLESSIS et de GIROUD et LELIEVRE pour l'embryologie générale, de l'ouvrage de TÖNDURY (1958) et de la thèse de MARPEAU (1970), pour l'organogénèse vertébrale proprement dite.

Au début de la troisième semaine du développement embryonnaire, la gastrulation aboutit à la mise en place des trois feuilletts primordiaux : ectoblaste, entoblaste, et chordo-mésoblaste.

L'ectoblaste donnera l'épiblaste d'une part, et le système nerveux central d'autre part. Un épaississement ectoblastique formera en effet la plaque neurale, puis la gouttière neurale, enfin le tube neural.

Le chordo-mésoblaste est à l'origine de la chorde dorsale, et du mésoblaste intra-embryonnaire :

La chorde est la première ébauche du squelette axial de l'embryon. Elle est formée de cellules vacuolisées et turgescentes (gelée chordale) et entourée d'une mince gaine collagène.

La chorde, emmurée par la suite dans les corps vertébraux disparaîtra, mais des vestiges persisteront au niveau des disques intervertébraux (nucleus pulposus).

Le mésoblaste : vers le 17ème jour, quelques cellules mésoblastiques jouxtant la ligne médiane prolifèrent pour former une plaque épaisse, le mésoblaste para-axial. Plus latéralement, le mésoblaste reste peu épais et constitue la lame latérale. Le tissu qui unit le mésoblaste para-axial et la lame latérale est appelé mésoblaste intermédiaire.

Vers la fin de la troisième semaine, le mésoblaste para-axial, situé de chaque côté du tube neural, se segmente en massifs de cellules épithélioïdes : les somites (schéma 1).

La première paire de somites va naître dans la région céphalique de l'embryon ; la segmentation métamérique progressera ensuite dans le sens cranio-caudal jusque vers la fin de la cinquième semaine, où il semble exister 42 à 44 paires de somites réparties de la façon suivante : 3 ou 4 paires occipitales (transitoires et peu distinctes), 8 paires cervicales, 12 paires dorsales, 5 paires lombaires, 5 paires sacrées, 8 à 10 paires coccygiennes.

Chaque somite se creuse d'une cavité centrale (myocèle) et se différencie dans le sens transversal en 3 parties : de dedans en dehors, le sclérotome (à l'origine de la vertèbre), le myotome (à l'origine des muscles striés somitiques) et le dermatome (qui donnera le tissu conjonctif de la peau).

Pendant la quatrième semaine, les cellules de la région du sclérotome des somites migrent dans trois directions :

- dorsale : pour former l'arc neural.
- ventro-latérale : constituant les processus costaux.



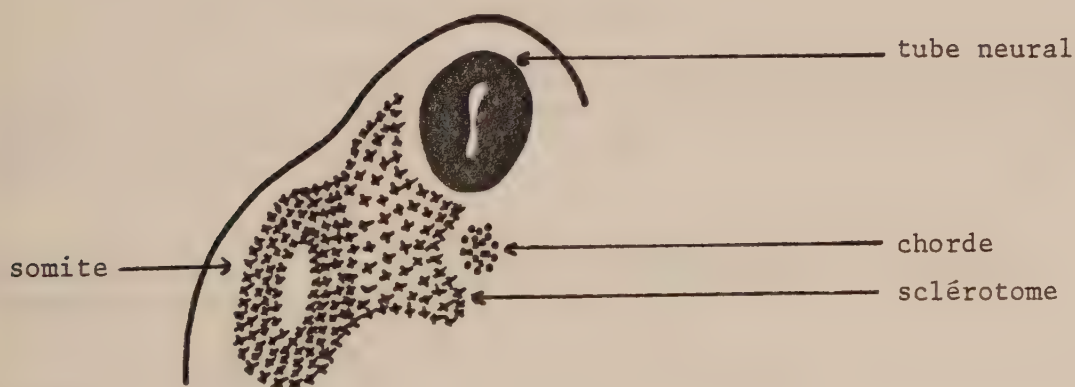
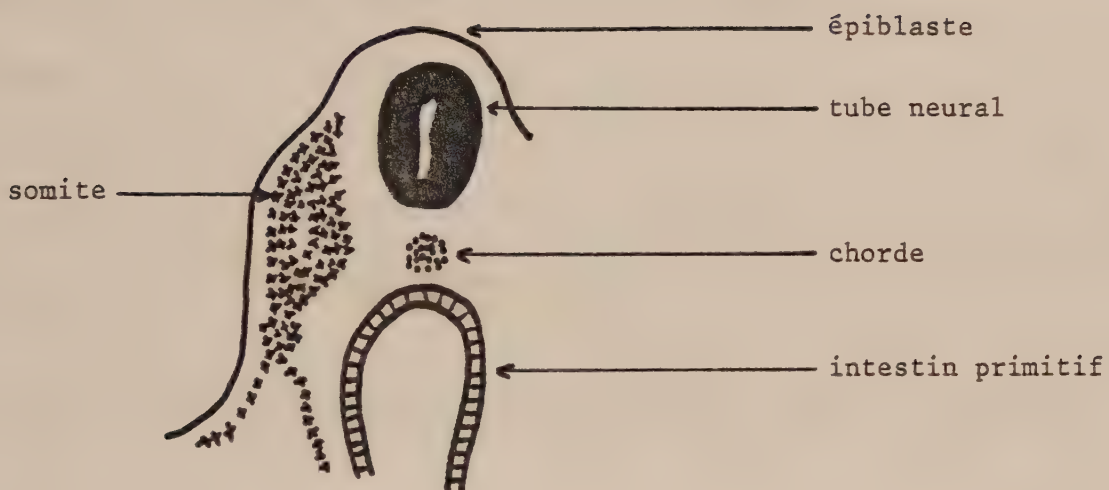
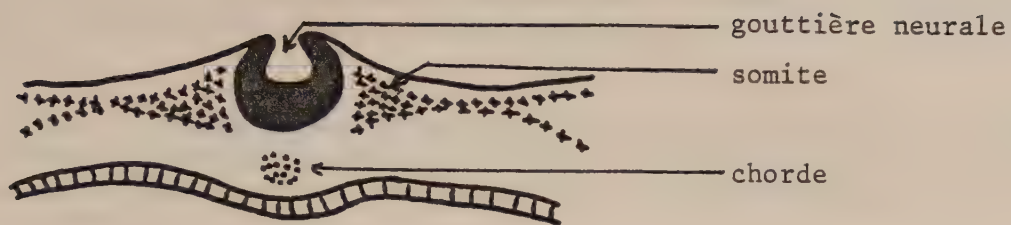


Schéma 1

Coupes transversales embryonnaires : évolution des somites.

(d'après GIROUD et LELIEVRE)



- ventro-médiane : pour entourer la chorde. Chaque sclérotome est composé de cellules lâches du côté céphalique et condensées du côté caudal. Certaines cellules serrées se déplacent cranialement, et donneront le disque inter-vertébral. Le reste des cellules serrées fusionne avec les cellules lâches du sclérotome caudal adjacent.

L'ébauche du corps vertébral provient donc de la fusion de la moitié inférieure du sclérotome sus-jacent avec la moitié supérieure du sclérotome sous-jacent. Il existe ainsi un décalage d'un demi segment ; la future vertèbre est donc inter-segmentaire (schéma 2).

La première ébauche du squelette axial est paire (bilatérale et symétrique), puisqu'elle se forme à partir des sclérotomes qui sont pairs. Ces ébauches paires fusionnent ensuite en avant et en arrière de la chorde en un corps vertébral pré-cartilagineux impair qui emmure en son centre la chorde dorsale.

Rappelons qu'expérimentalement, la chorde induit la formation du corps vertébral, et le tube neural induit celle de l'arc postérieur.

- Le stade cartilagineux : (schéma 3)

Il débute vers le 43ème jour.

Dans le corps vertébral se forme un noyau cartilagineux unique, impair, autour de la chorde. Le noyau apparaît d'abord dans le corps des vertèbres dorsales inférieures et lombaires supérieures, pour progresser ensuite à la fois vers le haut et vers le bas.

Au niveau des arcs neuraux, par contre, il existe deux noyaux cartilagineux symétriques, situés excentriquement à l'origine des apophyses transverses. La formation de ces noyaux débute à l'étage cervical supérieur, et progresse vers le bas.

- Le stade d'ossification :

L'ossification débute au 3ème mois.

Dans le corps vertébral, elle s'amorce par la calcification du noyau cartilagineux central péri-chordal. Le processus commence à la partie inférieure de la colonne dorsale, et progresse vers le haut et vers le bas. Il s'agit d'une ossification enchondrale.

Au niveau des arcs postérieurs, l'ossification, de type périchondrale, progresse dans le sens cervico-caudal. Elle débute par la calcification des noyaux cartilagineux pairs.

A la jonction entre corps vertébral et arc neural, la croissance est exclusivement cartilagineuse.

Nous laisserons la conclusion de cette étude à LECLERC, cité par MARPEAU :

*"Toute malformation vertébrale ou discale est discernable dès le stade mésenchymateux, puisque, dès ce stade, les principaux éléments rachidiens sont en place."*



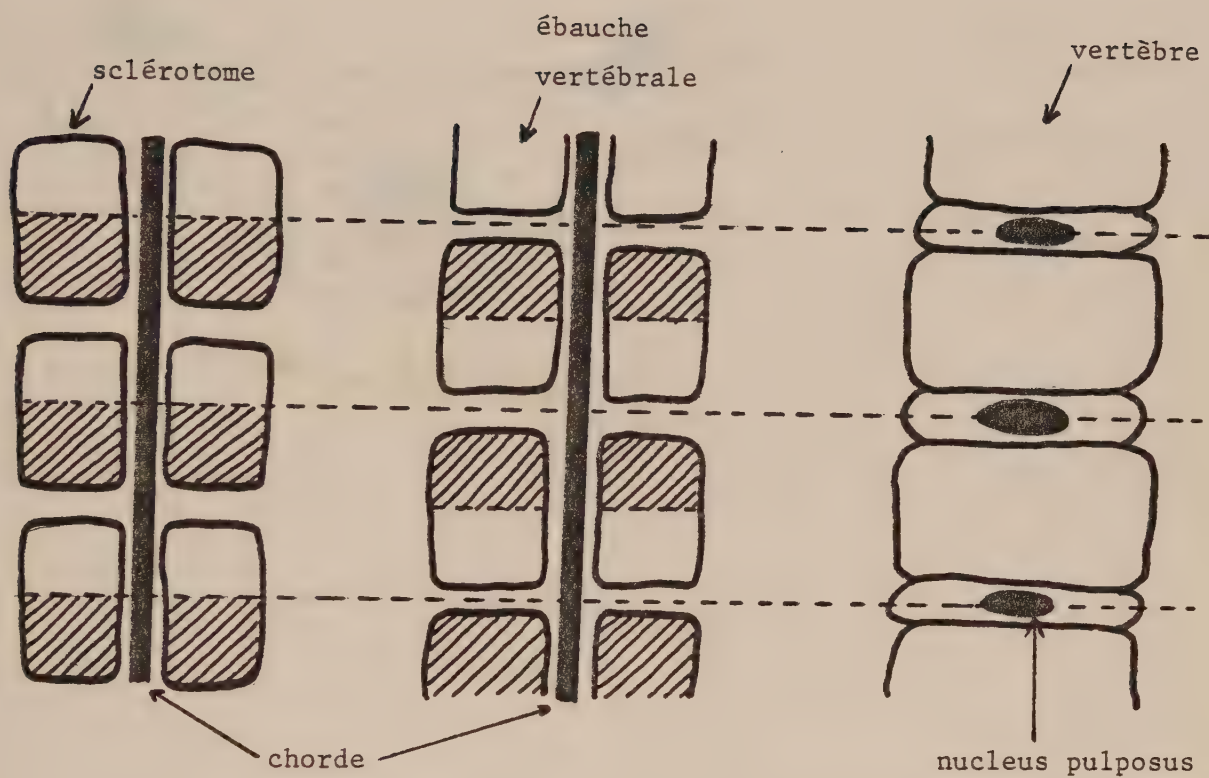


Schéma 2

Schéma montrant la formation des ébauches vertébrales  
par fusion intersegmentaire de deux héli-sclérotomes



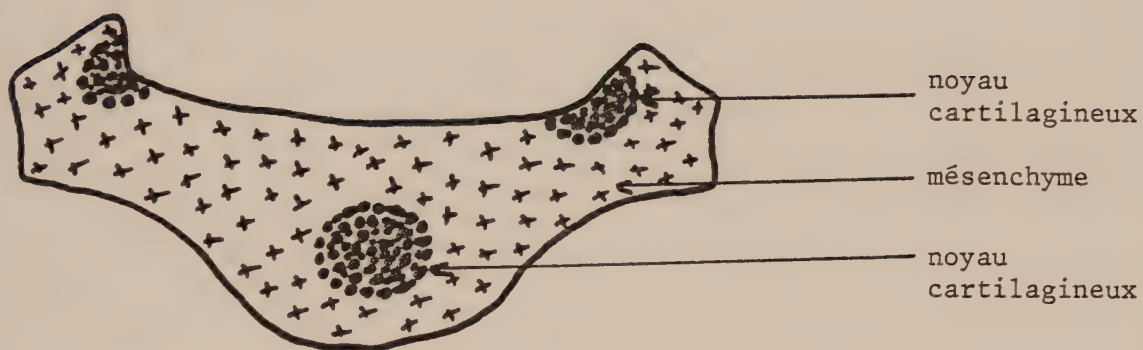


Schéma 3

Coupe transversale schématique de vertèbre embryonnaire,  
montrant les noyaux cartilagineux.

(d'après MARPEAU)



Les anomalies constatées au moment de la transformation cartilagineuse, de la précipitation calcique, ou de l'ossification par pénétration vasculaire, ne sont que la suite logique d'un état pathologique antérieur. Il en est de même pour les disques.

On ne saurait donc parler de malformation vertébrale par anomalie au stade de la chondrification ou de l'ossification".



## II - ESSAI DE CLASSIFICATION

---

L'intérêt de l'étude des principales malformations vertébrales dépasse largement celui de la description de simples curiosités anatomiques. Les auteurs qui se sont penchés sur ce problème insistent particulièrement sur les conséquences de ces malformations, et leur retentissement morphologique sur l'axe rachidien. Et si certaines de ces anomalies ne se révèlent que de façon purement fortuite (l'exemple du spina bifida occulta est bien connu), d'autres évolueront très vite vers les complications neurologiques ou cardio-respiratoires par les déviations rachidiennes en cyphose, scoliose, ou cypho-scoliose. La gravité de ces malformations n'est d'ailleurs pas proportionnelle au nombre de vertèbres touchées : une hémi-vertèbre isolée, dans la mesure où elle est libre, aura un retentissement morphologique important par l'angulation brutale qu'elle produit sur l'axe de la colonne, alors que des malformations multiples étagées, donnant parfois l'image radiologique d'un "puzzle" vertébral, pourront si elles alternent régulièrement, s'équilibrer mutuellement, sans expression clinique majeure.

Enfin, les déviations rachidiennes congénitales ne sont pas fixes, et présentent une tendance à l'aggravation, plus particulièrement pendant la croissance du malade.

Nous nous bornerons, dans le cadre de ce travail, à une simple énumération des principaux types de malformations à l'échelon de la vertèbre, en nous inspirant de façon très schématique de la classification utilisée par STAGNARA dans l'étude des formes anatomo-radiologiques, à la suite des travaux de Mac EWEN (1969), WINTER et coll. (1968), et du groupe d'étude de la scoliose (1969).

L'étude de l'organogénèse vertébrale nous autorise à distinguer les défauts de formation (agénésie) et les défauts de segmentation d'une part, les anomalies de l'arc postérieur et les anomalies du corps vertébral d'autre part.

Pour RISEBOROUGH (1975), les anomalies dues à des troubles de formation, comme les vertèbres cunéiformes, ou les hémi-vertèbres, sont probablement imputables à l'absence de développement au stade mésenchymateux, pendant la troisième semaine, alors que les barres vertébrales et les synostoses peuvent survenir soit au stade mésenchymateux, soit au stade de segmentation, soit enfin au cours de la re-segmentation.

La classification de WINTER et coll., dérivée de la classification de MAC EWEN, donne une interprétation des malformations à partir de l'embryologie, et facilite la compréhension de l'anatomo-pathologie. Nous en donnons ici une traduction :

### *"Anomalie simple :*

#### *I - Absence ou anomalie de segmentation des somites :*

- A) Barre unilatérale.*
- B) Synostose des corps vertébraux.*

#### *II - Segmentation anormale des somites, ou absence de fusion des segments (peut être unique ou multiple) :*

- A) Unilatérale.*
  - 1) Vertèbre partiellement formée (un pédicule vestigial peut être présent).*
  - 2) Formation d'une vertèbre cunéiforme (le pédicule est habituellement présent).*



B) *Bilatérale.*

- 1) *Vertèbre partiellement formée.*
- 2) *Formation d'une vertèbre cunéiforme.*

III - *Absence de formation des éléments postérieurs :*

- A) *Absence de développement, à partir du somite, des masses cellulaires postérieures.*
- B) *Absence de développement osseux et fusion des masses cellulaires postérieures.*

IV - *Malformation dans le développement des arcs costaux, entraînant des :  
Synostoses costales.*

*"Anomalies combinées : (RISEBOROUGH)*

- 1) *Hémi-vertèbre associée à une synostose vertébrale.*
- 2) *Hémi-vertèbre associée à une synostose costale.*
- 3) *Synostose vertébrale avec synostose costale.*
- 4) *Hémi-vertèbre avec spina-bifida ou myélo-dysplasie."*

La classification que nous utilisons s'attache plutôt à la description des formes anatomo-radiologiques, distinguant les anomalies dans un plan sagittal (visibles sur les radiographies de profil) et dans un plan frontal (visibles sur les clichés de face) :

A) *Dans un plan sagittal :*

1) *Défaut de formation vertébrale :*

a) *Arc postérieur :*

Défaut de formation des arcs postérieurs avec malformation ectoblastique associée (spina bifida aperta), ou sans atteinte neurologique (spina bifida occulta).

b) *Corps vertébral :*

Aplasie somatique antérieure (schéma 4 a) ou postérieure (schéma 4 b).

2) *Défaut de segmentation inter-vertébrale :*

a) *Arc postérieur :*

Synostose vertébrale postérieure (schéma 4 c).

b) *Corps vertébral :*

Synostose vertébrale antérieure (schéma 4 d)

c) *Synostose antérieure et postérieure :*

Bloc vertébral (schéma 4 e).





Schéma 4 a

Aplasie somatique antérieure.



Schéma 4 b

Aplasie somatique postérieure.



Schéma 4 c

Synostose vertébrale postérieure.



Schéma 4 d

Synostose vertébrale antérieure.

(Schémas d'après MARPEAU)





Schéma 4 e

Bloc vertébral

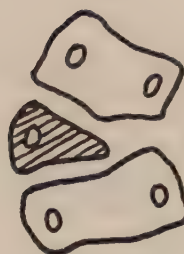


Schéma 4 f

Hémi-vertèbre

(d'après MARPEAU)



Schéma 4 g

Vertèbre cunéiforme



Schéma 4 h

Corps binucléaire

(d'après STAGNARA)





Schéma 4 i

Barre non segmentée totale

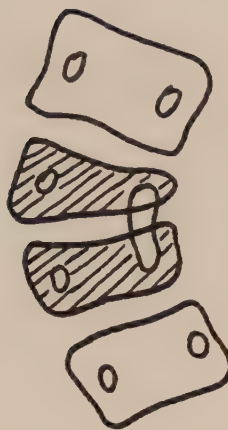


Schéma 4 j

Barre non segmentée postérieure



Schéma 4 k

Barre non segmentée

(d'après STAGNARA)



B) Dans un plan frontal :

1) Défaut de formation vertébrale :

a) Unilatéral :

$\alpha$  - total : héli-vertèbre (schéma 4 f).

$\beta$  - partiel : vertèbre cunéiforme (schéma 4 g).

b) Médian :

Corps binucléaires (plus ou moins asymétriques) (schéma 4 h).

2) Défaut de segmentation intervertébrale :

a) Unilatéral :

Barre non segmentée, antérieure, ou postérieure, ou totale (schémas 4 i, 4 j, 4 k).

b) Bilatéral :

Déjà vu dans un plan sagittal, et réalisant un bloc vertébral.

Bien entendu, toutes ces malformations vertébrales peuvent s'associer entre elles dans les différents plans de l'espace (une synostose antérieure bilatérale asymétrique entraînant une cypho-scoliose, par exemple), touchant une ou plusieurs vertèbres, un ou plusieurs étages rachidiens.

Fréquentes aussi sont les associations avec des anomalies médullaires, urinaires, ou cardiaques, imposant pour certains une recherche systématique.

Enfin, il faut noter la coexistence possible de ces malformations avec les anomalies de la charnière cervico-occipitale.



### III - MALFORMATIONS MEDULLAIRES ASSOCIEES :

-----

Si les malformations médullaires ont fait l'objet de nombreuses publications dont J.M. ROBERT et R. FAUCHET ont tenté une synthèse sommaire dans une récente communication au GES (1976), leur association aux scolioses congénitales fut plus particulièrement décrite par JAMES et LASSMAN en 1972, et par GILLESPIE et coll. en 1973.

Le développement embryonnaire du rachis et de l'axe neural étant intimement lié, on comprend la fréquence de cette association pathologique.

Pour GILLESPIE, la myélographie lipiodolée doit faire partie du bilan pré-opératoire de toute scoliose congénitale.

Parmi les malformations intra-rachidiennes compliquant des anomalies vertébrales, nous étudierons d'abord la diastématomyélie, la plus souvent rencontrée. Les autres malformations constituent un groupe varié que nous ne ferons que citer.

#### A) *Diastématomyélie* :

On distingue sous ce terme la division sagittale de la moelle en deux portions parallèles sur une longueur variable. Ces deux portions médullaires sont habituellement de taille et de valeur fonctionnelle inégales, et généralement séparées par un éperon osseux ou fibreux médian.

JAMES (1972) insiste sur l'absence possible de cet éperon, jadis considéré comme obligatoire.

L'aspect radiologique de cette lésion, visible à la myélographie, est celui d'un défaut sagittal localisé de la colonne liquidienne, le produit de contraste s'écoulant de part et d'autre de cette image en soustraction.

L'expression clinique, lorsqu'elle est présente, comprend des anomalies cutanées en regard de la lésion (généralement une hyperpilosité bien circonscrite ou une tache pigmentée) et une atteinte neurologique des membres inférieurs, habituellement asymétrique, avec déformation ou atrophie d'un pied.

La latence clinique totale est possible, et semble fréquente en cas de scoliose congénitale associée (GILLESPIE, 1973).

On a tenté d'expliquer l'atteinte neurologique par la mise en tension de la moelle, fixée par l'éperon osseux, au cours de la croissance du rachis. Pour GILLESPIE, cette hypothèse ne tient pas compte des cas de malades porteurs de diastématolyélie arrivant en fin de croissance sans atteinte neurologique, et développant brutalement un déficit à l'âge adulte. Les contraintes constantes imposées à la moelle par les mouvements de flexion ou d'extension du rachis pourraient représenter un facteur plus important.

Quoiqu'il en soit, on conçoit le risque représenté par la mise en place opératoire d'un matériel d'élongation rachidienne chez un malade porteur d'une telle malformation méconnue.



B) *Autres anomalies :*

Plus rares que la diastématomyélie , elles constituent un groupe varié de tumeurs intra-rachidiennes.

GILLESPIE cite, par ordre de fréquence, la présence de kystes dermoïdes, de lipomes, de kystes neurentériques ou de méningocèles.

La séméiologie clinique est habituellement faite d'un syndrome rachidien douloureux associé à des signes déficitaires neurologiques.



#### IV - ANOMALIES CONGENITALES DE LA CHARNIERE CERVICO-OCCIPITALE : RAPPEL DES TYPES

LES PLUS FREQUENTS, ET DES PRINCIPAUX REPERES SERVANT A LEUR ETUDE.

Les zones charnières du rachis constituent des régions d'élection des malformations.

L'étude radiologique de la charnière cervico-occipitale, qui nécessite des clichés standards de bonne qualité, mais aussi des tomographies de face et de profil de cette région, fut bien précisée par les travaux de GODLEWSKI et DRY en 1964, et d'une équipe du groupe d'étude de la scoliose (SAUVEGRAIN et coll. 1973).

Il est possible de distinguer schématiquement quatre types principaux d'anomalies :

##### A) *L'impression basilaire :*

Déformation caractérisée par l'enfoncement dans la cavité crânienne des diverses pièces osseuses qui forment le pourtour du trou occipital.

##### - Sur les clichés de profil : (schéma 5)

L'odontoïde doit normalement se projeter au-dessous des lignes de CHAMBERLAIN et de MAC GREGOR. Cependant, un dépassement de l'odontoïde ne devient significatif que lorsqu'il est supérieur respectivement à 7 mm et 9 mm au-dessus de ces lignes.

La ligne de CHAMBERLAIN unit l'extrémité postérieure du palais osseux au bord postérieur du trou occipital.

La ligne de MAC GREGOR, quant à elle, unit le bord postérieur du palais osseux au point le plus déclive de l'écaille occipitale.

Chez le sujet normal, les deux lignes sont pratiquement confondues.

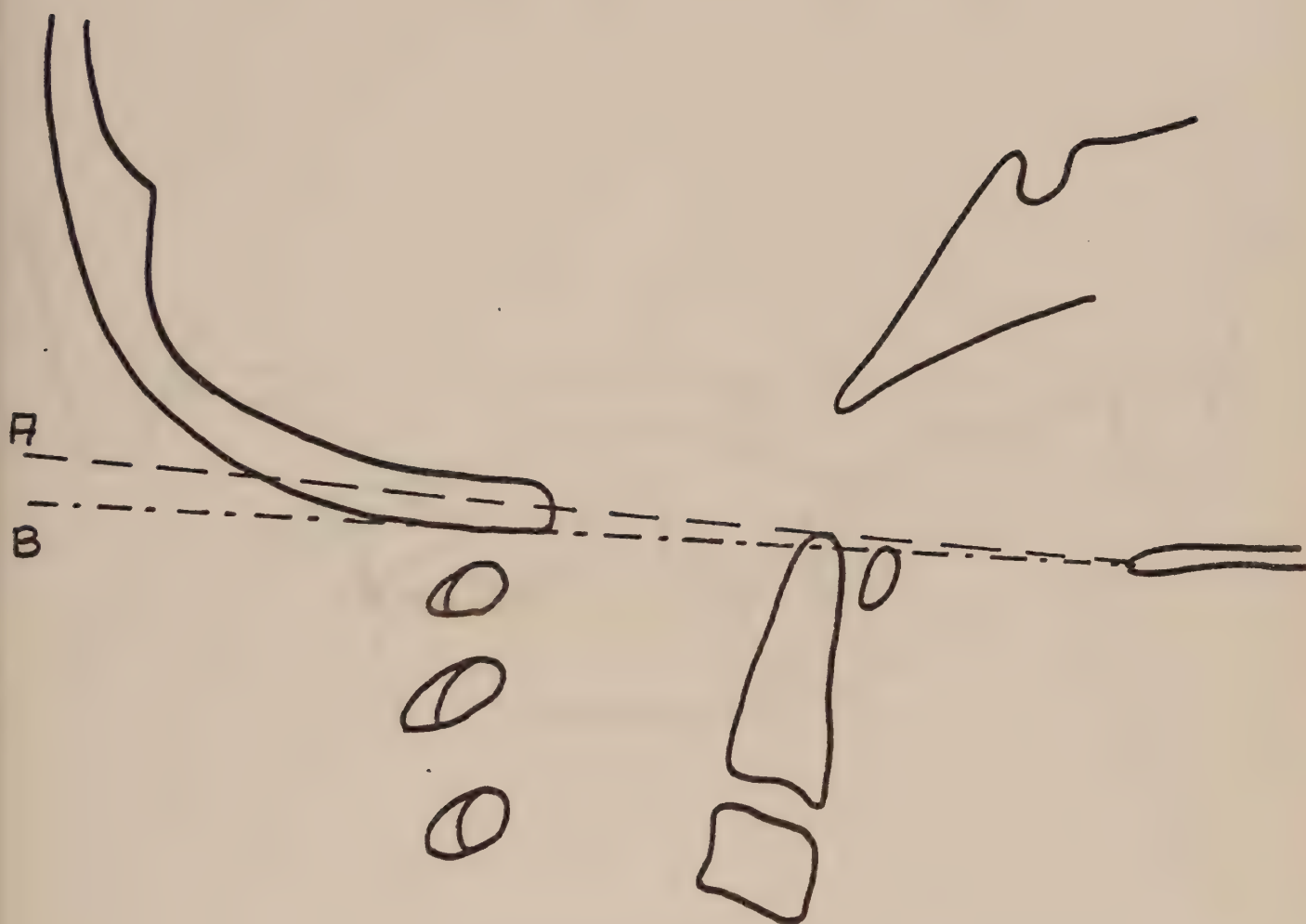
L'angle basal est défini par une ligne unissant le nasion et les apophyses clinoïdes postérieures, et une deuxième ligne qui joint les apophyses clinoïdes postérieures à la berge antérieure du trou occipital. L'angulation normale est comprise entre 115° et 140°. L'ouverture de cet angle définit la platybasie, qui peut être associée à l'impression basilaire.

##### - Sur les clichés de face : (schémas 6 et 7)

La ligne digastrique unit les deux rainures digastriques (point de rencontre des faces internes des mastoïdes avec la base du crâne) ; elle passe chez le sujet normal à 1,5 cm au-dessus du milieu des articulations occipito-atloïdiennes. En cas d'impression basilaire, ces articulations se trouvent alors au-dessus de la ligne digastrique.

L'angle de SCHMIDT est formé par l'intersection de deux lignes tangentes aux interlignes occipito-atloïdiens. Il mesure normalement 125°, et sera augmenté en cas d'aplasie condylienne, symétrique ou asymétrique.



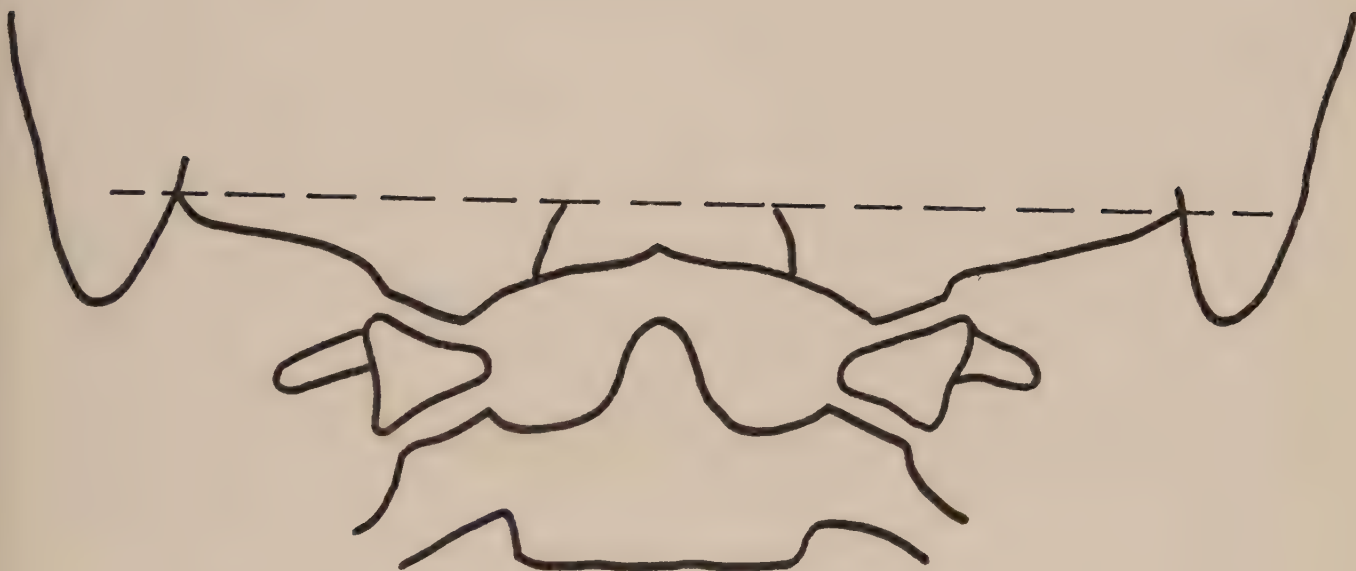


Lignes de CHAMBERLAIN (A)  
 et de MAC GREGOR (B) :  
 sujet normal.

(d'après GODLEWSKI)

Schéma 5





Ligne digastrique : sujet normal.

(d'après GODLEWSKI)

Schéma 6





Angle de SCHMIDT : sujet normal.

(d'après GODLEWSKI)

Schéma 7



### B) L'occipitalisation de l'atlas :

Parfois complète, elle est plus souvent partielle, limitée à l'arc postérieur. Les masses latérales de l'atlas peuvent aussi être fusionnées aux condyles occipitaux, uni- ou bilatéralement.

### C) Les synostoses cervicales :

Totales ou partielles, elles ne sont guère différentes des malformations rencontrées aux autres étages du rachis. Les blocs C2-C3 semblent les plus fréquents, la fusion C1-C2 étant plus rare.

### D) Les anomalies de l'odontoïde :

Elles sont surtout représentées par l'hypoplasie ou l'aplasie de l'odontoïde. Dans d'autres cas, on peut décrire un "processus odontoïdien séparé", indépendant du corps de l'axis, pouvant favoriser une dislocation atloïdo-axoïdienne.

Toutes ces malformations peuvent être associées à des anomalies rachidiennes siégeant aux autres étages, à des malformations du tissu méningé ou du tissu nerveux sous-jacents, ou enfin à des anomalies thoraciques, faciales, viscérales, cutanées, ou anomalies des membres.

Les tableaux cliniques rencontrés sont trop variés pour être évoqués dans ce travail, mais nous insisterons sur la latence totale possible, avec révélation parfois très tardive, assez fréquemment post-traumatique.

Nous n'avons voulu faire ici qu'un bref rappel de radiologie, facilitant l'étude de nos observations.

\*  
\* \*  
\*



CHAPITRE II

OBSERVATIONS



# I - PRESENTATION DES OBSERVATIONS :

-----

## OBSERVATION N° 1

NEG... Henri, sexe masculin, né le 8 Janvier 1963.

Vu au Centre des Massues à l'âge de 13 ans et huit mois, le 27 Septembre 1976.

### A) Antécédents familiaux :

Les parents, ainsi que deux frères et deux soeurs, sont en bonne santé, sans atteinte malformative connue.

Pas de consanguinité.

Une demi-soeur du côté maternel fut hospitalisée à l'âge de sept ans dans le service du Professeur TRAEGER à Lyon pour une hypertension sévère (17/9) avec insuffisance cardiaque globale, poumon cardiaque et albuminurie. L'urographie intra-veineuse montrait une dilatation calicielle avec dilatation des uretères, très évocatrice d'une malformation rénale ; mais l'enfant fut retirée du service par ses parents avant qu'une angiographie pût être pratiquée. Elle devait décéder peu de temps après.

Un frère jumeau présentant un syndrome identique (Observation n° 2).

Aucun autre antécédent malformatif familial connu.

### B) Grossesse, accouchement, antécédents néo-nataux :

Grossesse gémellaire sans incident, mais accouchement à 7 mois. Le poids de naissance était de 1.900 g. L'enfant fut hospitalisé pendant quatre mois dans le service des prématurés de l'Hôpital de Besançon.

Le diagnostic d'arthrogrypose fut alors porté (service Professeur GISSELBRECHT, Besançon).

### C) Développement psycho-moteur :

Acquisition de la marche vers cinq ans, après correction chirurgicale des palmures poplitées.

Retard affectif et scolaire, mais l'intelligence est normale.



# D) Examen à l'âge de 13 ans 8 mois :

Taille = 134 cm.

## 1) Face et cou :

Dysmorphie faciale avec ptosis bilatéral, implantation basse des cheveux le long d'un pterygium colli. Le cou est court. L'examen bucco-dentaire est normal.

Radiographies de la charnière cervico-occipitale : Synostose des première, deuxième et troisième vertèbres cervicales. Discrète hypoplasie de l'odontoïde. Hypoplasie asymétrique des condyles occipitaux (angle de Schmidt = 173°). Pas de signe d'impression basilaire sur les clichés de profil. Angle basal normal (111°).

## 2) Membres supérieurs :

Les épaules sont libres. Les coudes présentent un flexum bilatéral de 30°, avec palmures bilatérales (flexion 15° à 160° à droite et à gauche).

Les poignets ont une extension nulle, la flexion atteint 80°. Les plis de flexion sont absents au niveau des coudes et des doigts. Les doigts sont fléchis.

Radiographies : Synostoses carpiennes entre scaphoïde et trapèze d'une part, semi-lunaire et pyramidal d'autre part. Le trapézoïde semble synostosé à la base du deuxième métacarpien.

Ces anomalies sont symétriques.

## 3) Organes génitaux externes :

Cryptorchidie bilatérale opérée ; le testicule droit est en place, le gauche n'est pas palpé. Le scrotum est hypoplasique.

## 4) Membres inférieurs :

L'enfant se tient en triple flexion, les talons surélevés (l'examen est fait après correction chirurgicale des palmures poplitées à l'âge de 3 ans et 6 mois).

### a) Hanches : Debout, se tient en flexum bilatéral 20°.

Amplitudes passives :

|                  | Hanche gauche | Hanche droite |
|------------------|---------------|---------------|
| Flexion          | 10° à 160°    | 5° à 160°     |
| Abduction        | 30°           | 35°           |
| Adduction        | 30°           | 30°           |
| Rotation interne | 35°           | 40°           |
| Rotation externe | 30°           | 30°           |

Radiographie : pas de dysplasie de hanches.



b) Genoux : Debout, l'enfant se tient en flexum bilatéral 35°. Cicatrices d'interventions sur les palmures poplitées.

Amplitudes passives :

Genou gauche : flexion 30° à 110°.

Genou droit : flexion 20° à 100°.

Radiographie : dystrophie des condyles fémoraux et des plateaux tibiaux dont les contours sur les clichés de profil sont irréguliers. Rotule petite, en position haute.

c) Pieds : Equinisme de l'arrière-pied avec pieds plats valgus. Les talons ne reposent pas sur le sol.

Amplitudes passives :

|                   | Pied gauche | Pied droit |
|-------------------|-------------|------------|
| Extension         | 10°         | 0°         |
| Flexion plantaire | 30°         | 35°        |

Radiographie : aspect de piolet, avec équinisme de l'arrière-pied de 23° à gauche par rapport au plan horizontal, et de 15° à droite par rapport à l'horizontale.\*

En outre, synostoses tarsiennes entre scaphoïde et premier et deuxième cunéiformes du côté gauche. A droite, synostoses entre astragale et scaphoïde d'une part, entre les cunéiformes d'autre part.

5) Rachis :

Scoliose dorsale gauche, avec gibbosité de 50 mm au niveau de D10.

Hyperlordose dorso-lombaire.

---

\* Dans cette observation, comme dans celles qui vont suivre, nous avons déterminé l'équinisme de l'arrière-pied en mesurant l'angle décrit par la base du calcaneum, visible sur un cliché de profil, avec l'horizontale.

Chez le sujet normal, cette pente calcanéenne, ou angle d'inclinaison du calcaneum, suit un trajet oblique de bas en haut et d'arrière en avant.

Chez nos malades, du fait de l'équinisme, cette pente est oblique de haut en bas et d'arrière en avant.  
C'est cet angle que nous avons mesuré par rapport au plan horizontal.



### Radiographie :

- De face : scoliose D6-D12 gauche de 57°. Corps binucléé D9 et D8. Bloc partiel D4-D5. Barre non segmentée pré-articulaire de D11-D10-D9-D8 droite. Douze côtes à droite et à gauche, sans synostose.
- De profil : lordose D7-L2 de 22°. Synostose postérieure D11-D10-D9-D8.

#### 6) Reste de l'examen :

Abolition des réflexes rotuliens, et nystagmus dans les regards latéraux et supérieur.

### E) Examens spéciaux :

- 1) Myélographie lipiodolée : normale.
- 2) Urographie intra-veineuse : normale.
- 3) Caryotype : 46 XY sans anomalie chromosomique (Docteur LAURENT).
- 4) Groupes sanguins (Docteur DUPRAZ) :

O Rhésus positif.

Rh = CC Dee

MN = MM

Ss = Ss

P = P2

Lewis = Le

Duffy = Fy

Kidd = Jk

Kell = kk.

### F) Traitements avant l'arrivée au Centre des Massues :

- A 2 ans, intervention pour strabisme (service Professeur ROYER, Besançon).
- A 2 ans et 6 mois, traitement des flexums par plâtres successifs.

- A 3 ans et 6 mois, intervention chirurgicale bilatérale avec plastie en Z au niveau des brides poplitées, capsulotomie postérieure du genou, raccourcissement des fémurs de 40 mm (Docteur BERTRAND, Paris).

- A 12 ans, découverte de la scoliose, et traitement par corset lyonnais sans plâtre de réduction préalable, et auto-élongation nocturne (CRF Saint-Jean-de Dieu, Le Croisic).

- A 12 ans et 3 mois, cure de testicules ectopiques (Docteur SOMMELET, Dôle).



G) Traitements au Centre des Massues :

Plâtre d'élongation pendant six semaines, puis opération de Harrington le 19 Novembre 1976 (Docteur JOUVINROUX) :

*"Harrington sans problème, crochets en D3 et L7 (...) avivement soigneux, prélèvement abondant dans la fosse iliaque postérieure droite. Arthrodèse (...)"*.

Suites simples. Contention post-opératoire par corset plâtré.

La scoliose a été réduite de 57° à 23°.



## OBSERVATION N° 2

NEG... Christian, sexe masculin, né le 8 Janvier 1963.

Vu au Centre des Massues à l'âge de 13 ans et huit mois, le 27 Septembre 1976.

*A) Antécédents familiaux :*

Les parents, ainsi que deux frères et deux soeurs, sont en bonne santé, sans atteinte malformative connue.

Pas de consanguinité.

Une demi-soeur du côté maternel fut hospitalisée à l'âge de sept ans dans le service du Professeur TRAEGER à Lyon pour une hypertension sévère (17/9) avec insuffisance cardiaque globale, poumon cardiaque et albuminurie. L'urographie intra-veineuse montrait une dilatation calicielle avec dilatation des uretères très évocatrice d'une malformation rénale ; mais l'enfant fut retirée du service par ses parents avant qu'une angiographie pût être pratiquée. Elle devait décéder peu de temps après.

Un frère jumeau présente un syndrome identique (Observation n° 1).

Aucun autre antécédent malformatif familial connu.

*B) Grossesse, accouchement, antécédents néo-nataux :*

Grossesse gémellaire sans incident, mais accouchement à 7 mois. Le poids de naissance était de 2.100 g. L'enfant fut hospitalisé pendant quatre mois dans le service de prématurés de l'hôpital de Besançon.

Le diagnostic d'arthrogrypose fut alors porté (service Professeur GISSELBRECHT, Besançon).

*C) Développement psycho-moteur :*

Acquisition de la marche vers cinq ans, après correction chirurgicale des palmures poplitées.

Retard affectif et scolaire, mais l'intelligence est normale.

*D) Examen à l'âge de 13 ans et 8 mois :*

Taille = 132 cm.



## 1) Face et cou :

Dysmorphie faciale avec ptosis bilatéral, implantation basse des cheveux le long d'un pterygium colli. Le cou est court. L'examen bucco-dentaire est normal.

Radiographies de la charnière cervico-occipitale : synostose C1-C2-C3. Discrète hypoplasie de l'odontoïde, avec hypoplasie asymétrique des condyles occipitaux (angle de Schmidt =  $161^{\circ}$ ). Pas de signe d'impression basilaire sur les clichés de profil. Angle basal normal ( $113^{\circ}$ ).

## 2) Membres supérieurs :

Brides axillaires peu marquées. Les coudes présentent un flexum de  $30^{\circ}$ , avec palmures bilatérales (flexion  $20^{\circ}$  à  $170^{\circ}$  à droite et à gauche).

L'extension des poignets est nulle, la flexion atteint  $90^{\circ}$ . Les plis de flexion sont absents au niveau des coudes et des doigts. Les doigts sont fléchis.

Radiographie : synostoses carpiennes symétriques entre trapèze et scaphoïde, semi-lunaire et pyramidal, trapézoïde et base du deuxième métacarpien.

## 3) Organes génitaux externes :

Cryptorchidie bilatérale opérée ; les deux testicules sont en place. Le scrotum est hypoplasique.

## 4) Membres inférieurs :

L'enfant se tient en triple flexion, les talons surélevés. L'examen est fait après correction chirurgicale des palmures poplitées à l'âge de 3 ans et 6 mois.

a) Hanches : Debout, se tient en flexum  $25^{\circ}$  bilatéral.

Amplitudes passives :

|                  | Hanche gauche               | Hanche droite               |
|------------------|-----------------------------|-----------------------------|
| Flexion          | $5^{\circ}$ à $120^{\circ}$ | $5^{\circ}$ à $130^{\circ}$ |
| Abduction        | $30^{\circ}$                | $30^{\circ}$                |
| Adduction        | $30^{\circ}$                | $30^{\circ}$                |
| Rotation interne | $50^{\circ}$                | $40^{\circ}$                |
| Rotation externe | $10^{\circ}$                | $15^{\circ}$                |

Radiographie : Pas de dysplasie de hanches.

b) Genoux : Debout, l'enfant se tient en flexum bilatéral  $30^{\circ}$ . Cicatrices d'interventions chirurgicales au niveau des palmures poplitées.



### Amplitudes passives :

Genou gauche : flexion 10° à 100°.

Genou droit : flexion 15° à 100°.

Radiographie : dystrophie des condyles fémoraux et du plateau tibial dont le contour sur les clichés de profil est irrégulier. Rotule petite, en position haute.

c) Pieds : Equinisme de l'arrière-pied, avec pieds plats bilatéraux. Les talons ne reposent pas sur le sol.

### Amplitudes passives :

|                   | Pied gauche | Pied droit |
|-------------------|-------------|------------|
| Extension         | 10°         | 10°        |
| Flexion plantaire | 30°         | 40°        |

Radiographie : aspect de piolet, avec équinisme de l'arrière-pied de 15° à droite et de 6° à gauche par rapport à l'horizontale.

En outre, synostoses tarsiennes bilatérales et symétriques entre scaphoïde et premier cunéiforme.

### 5) Rachis :

Scoliose dorso-lombaire droite, avec gibbosité de 40 mm au niveau de D10.

Hyper-lordose dorso-lombaire.

### Radiographie :

- De face : scoliose D7-L3 de 93°. Barre insegmentée pré-articulaire gauche de D9-D10-D11-D12.

Douze côtes à gauche et à droite.

- De profil : lordose D6-D12 de 12°. Synostose des arcs postérieurs de D9-D10-D11-D12.

### 6) Reste de l'examen :

Nystagmus dans les regards latéraux et supérieurs. Les réflexes rotuliens sont obtenus faiblement.

### E) Examens spéciaux :

1) Urographie intra-veineuse : normale.

2) Myélographie lipiodolée : effilement marqué de la colonne liquidienne en regard de D12, L1, constant sur tous les clichés.

3) Caryotype : 46 XY sans anomalie chromosomique (Docteur LAURENT).



4) Groupes sanguins (Docteur DUPRAZ) :

O rhésus positif.

Rh = CC Dee

MN = MM

Ss = Ss

P = P2

Lewis = Le

Kell = kk

Duffy = Fy

Kidd = Jk.

F) Traitements avant l'arrivée au Centre des Massues :

- A 2 ans, intervention pour strabisme (service Professeur ROYER, Besançon).

- A 2 ans et 6 mois, traitement des flexums par plâtres successifs.

- A 3 ans et 6 mois, intervention chirurgicale bilatérale avec plastie en Z au niveau des palmures poplitées, capsulotomie postérieure du genou, et raccourcissement des fémurs de 40 mm (Docteur BERTRAND, Paris).

- A 12 ans, découverte de la scoliose et traitement par corset lyonnais sans plâtre de réduction préalable, et auto-élongation vertébrale de nuit (CRF Saint-Jean-de Dieu, Le Croisic).

- A 12 ans et 3 mois, cure de testicules ectopiques (Docteur SOMMELET, Dôle).

G) Traitements au Centre des Massues :

Plâtre d'élongation pendant six semaines, puis opération de Harrington le 23 Novembre 1976 (Docteur JOUVINROUX) :

*"Crochets placés en D5 et L5 ; avivement soigneux de la concavité et mise en place d'une tringle très légèrement coudée de 27 cm. Mise en place d'un dispositif de traction transversale au sommet de la scoliose.*

*Arthrodèse soigneuse après prélèvement abondant sur la fosse iliaque postérieure gauche".*



A l'occasion d'une épreuve de réveil per-opératoire\*, constatation d'une paraplégie.

Au réveil spontané, persistance d'une monoplégie gauche conduisant à l'ablation du matériel métallique à la quatrième heure suivant la fin de l'intervention.

Récupération sensitivo-motrice progressive à partir de la septième heure, quasi-complète en deux mois.

Contention de l'arthrodèse par plâtre. La scoliose est réduite de 93° à 62° (sous plâtre).

---

\* Le test de motricité per-opératoire, ayant permis la constatation du déficit neurologique en cours d'intervention, est une technique d'anesthésie mise au point au Centre des Massues, à partir de 1970 (Mme VAUZELLE et coll. 1973).

Il s'agit d'une série de réveils partiels réalisés pendant l'intervention, le malade étant alors capable d'obéir aux ordres simples, le seuil de douleur n'étant pas atteint. L'ordre de "remuer les jambes" est alors donné au patient ce qui permet un contrôle de la motricité volontaire des membres inférieurs.



OBSERVATION N° 3

VIE... Augusto, sexe masculin, né le 30 Août 1962.

Suivi au Centre des Massues depuis l'âge de 5 ans (vu pour la première fois le 4 Septembre 1967).

A) *Antécédents familiaux :*

Enfant d'origine portugaise, né de parents sains, non consanguins.

Deux fausses couches spontanées préalables au deuxième et troisième mois.

Une soeur et un frère puînés sont en bonne santé.

Aucun antécédent malformatif familial connu.

B) *Grossesse, accouchement, antécédents néo-nataux :*

Du fait des deux premiers avortements, un traitement hormonal préventif est institué, et poursuivi pendant toute la durée de la grossesse.

Accouchement à terme, présentation céphalique ; le poids de naissance est de 3.500 g.

Dès la naissance, les anomalies des membres inférieurs sont notées, dont une déformation du pied droit sur laquelle nous n'avons pas de renseignement .  
Aucun diagnostic n'est porté.

L'enfant arrive en France à l'âge de 3 ans.

C) *Développement psycho-moteur :*

La marche est acquise vers l'âge de 9 mois. Le développement est normal.

A l'âge de 14 ans, l'enfant est taciturne, et l'intelligence est moyenne.

D) *Examen à l'âge de 5 ans :*

Taille = 96 cm.

Le premier examen de l'enfant note un pterygium colli discret, avec palmures antécubitales bilatérales, responsables d'un flexum de coude évalué à 30°. A cet endroit la peau ne porte pas de pli de flexion.



Au niveau des membres inférieurs, l'enfant se tient debout en double flexion : flexum de hanches bilatéral  $40^\circ$ . La flexion passive se fait de  $15^\circ$  à  $140^\circ$  à droite, et de  $10^\circ$  à  $140^\circ$  à gauche. Il existe une bride poplitée bilatérale, peu alaire, responsable d'un flexum de genoux de  $35^\circ$ . Le genou fléchit passivement de  $10^\circ$  à  $160^\circ$  à droite et à gauche.

Le reste de l'examen découvre une scoliose dorso-lombaire droite avec hyperlordose dorso-lombaire.

Le diagnostic d'arthrogrypose est alors posé.

#### E) Examen à l'âge de 14 ans 6 mois :

Taille = 149 cm.

##### 1) Face et cou :

Implantation basse des cheveux le long d'un pterygium colli. Le cou est court. L'examen O.R.L. (Docteur TAKIZAWA) met en évidence une rhinolalie discrète avec voile du palais un peu court, sans malformation proprement dite.

Radiographie de la charnière cervico-occipitale : bloc complet C1-C2-C3.

##### 2) Membres supérieurs :

Les épaules sont libres. Les coudes présentent des palmures bilatérales, avec flexum de  $40^\circ$  à droite, et  $35^\circ$  à gauche (amplitudes passives :  $15^\circ$  à  $150^\circ$  à droite,  $30^\circ$  à  $150^\circ$  à gauche). Cubitus valgus bilatéral, mesuré radiologiquement à  $38^\circ$  des deux côtés.

Les poignets et les doigts ne présentent pas de malformation, à part une clinodactylie bilatérale du cinquième doigt, confirmée à la radiographie. Pas de synostose carpienne.

##### 3) Organes génitaux externes :

Aucune anomalie.

##### 4) Membres inférieurs :

a) Hanches : Debout, l'enfant se tient en flexum bilatéral  $30^\circ$ .

Amplitudes passives :

|                  | Hanche gauche            | Hanche droite            |
|------------------|--------------------------|--------------------------|
| Flexion          | $15^\circ$ à $130^\circ$ | $10^\circ$ à $130^\circ$ |
| Abduction        | $35^\circ$               | $25^\circ$               |
| Adduction        | $30^\circ$               | $35^\circ$               |
| Rotation interne | $15^\circ$               | $30^\circ$               |
| Rotation externe | $40^\circ$               | $45^\circ$               |



Radiographie : Pas de dysplasie de hanche.

b) Genoux : Debout, l'enfant se tient en flexum bilatéral 30°. Palmures poplitées bilatérales, assez peu alaires mais très nettement individualisables à la palpation.

Amplitudes passives :

Genou gauche : flexion 25° à 150°

Genou droit : flexion 20° à 150°.

Radiographie : Les clichés réalisés en extension forcée, montrent un flexum de 25° à gauche, 11° à droite. Rotule de taille normale, en position légèrement surélevée.

c) Pieds : Aucune anomalie morphologique.

Amplitudes passives :

|                   | Pied gauche | Pied droit |
|-------------------|-------------|------------|
| Extension         | 20°         | 20°        |
| Flexion plantaire | 50°         | 45°        |

Radiographie : Léger équinisme de l'arrière-pied, de 2° à droite par rapport au plan horizontal, de 3° à gauche. Pas de synostose tarsienne.

5) Rachis :

Scoliose dorso-lombaire droite, avec gibbosité de 85 mm au niveau de L1.

Hyperlordose dorso-lombaire.

Radiographie :

- De face : scoliose D2-D6 = 60° et D6-L2 = 60°. Malformations vertébrales complexes, avec bloc partiel D3-D4-D5-D6-D7, bloc complet D8-D9-D10-D11. Les neuvième et dixième vertèbres dorsales sont cunéiformes. Bloc partiel D12-L1-L2. Bloc presque total L3-L4-L5.

L'espace intervertébral L2-L3 baille très largement.

En outre, barre non segmentée gauche de D10-D11-D12. L'épineuse de L3, très volumineuse, remonte en pointe.

Douze côtes à droite et à gauche, apparemment sans synostose. Les huitième, neuvième, dixième côtes gauches se superposent dans leur région proximale. A droite, les neuvième et dixième côtes sont également superposées.

- De profil : synostose des épineuses et des lames de L3-L4-L5, et de L1-L2, entraînant une lordose lombaire.

Sur une radiographie faite à l'âge de huit ans, le trou de conjugaison entre L2 et L3 est gigantesque par rapport aux trous adjacents plutôt sténosés, et l'espace intervertébral L2-L3 est environ six fois plus large que les espaces adjacents.



Cet aspect est moins manifeste sur les clichés ultérieurs.

Les tomographies de face confirment les blocs et les vertèbres cunéiformes D9, D10, de même que les synostoses inter-épineuses et inter-laminaires.

6) Reste de l'examen :

Normal.

F) Examens spéciaux :

1) Urographie intra-veineuse : aspect morphologique et fonctionnel normal de l'appareil urinaire.

2) Myélographies lipiodolées : sur des clichés pratiqués à l'âge de 9 ans, comme sur ceux pris à l'âge de 14 ans et 6 mois, on retrouve une image de sous-traction en regard de D8 qui pourrait correspondre à une diastématomyélie. En outre, élargissement du canal rachidien en regard de L1, L2, L3, L4.

3) Electromyogramme du quadriceps : tracé d'assez basse amplitude, sans signe d'atrophie neurogène (Docteur BOUILLAT).

G) Traitements :

- De 5 à 7 ans, tentatives de réduction des flexums de hanches et genoux par plâtre en lordose corrigée et plâtres cruro-jambiers à sections, suivis de gouttières plâtrées.

- De 7 à 8 ans, port nocturne de gouttières d'extension aux membres inférieurs.

- A l'âge de 8 ans, la constatation de la stabilité des gains articulaires conduit à l'arrêt de tout traitement orthopédique. Le relais est pris par la kinésithérapie.

- Entre 12 et 14 ans, époque de la puberté, aggravation brutale de la scoliose\*, qui nécessitera à l'âge de 14 ans 10 mois une opération de Harrington avec ostéotomies (Docteur JOUVINROUX, 11 Juillet 1977).

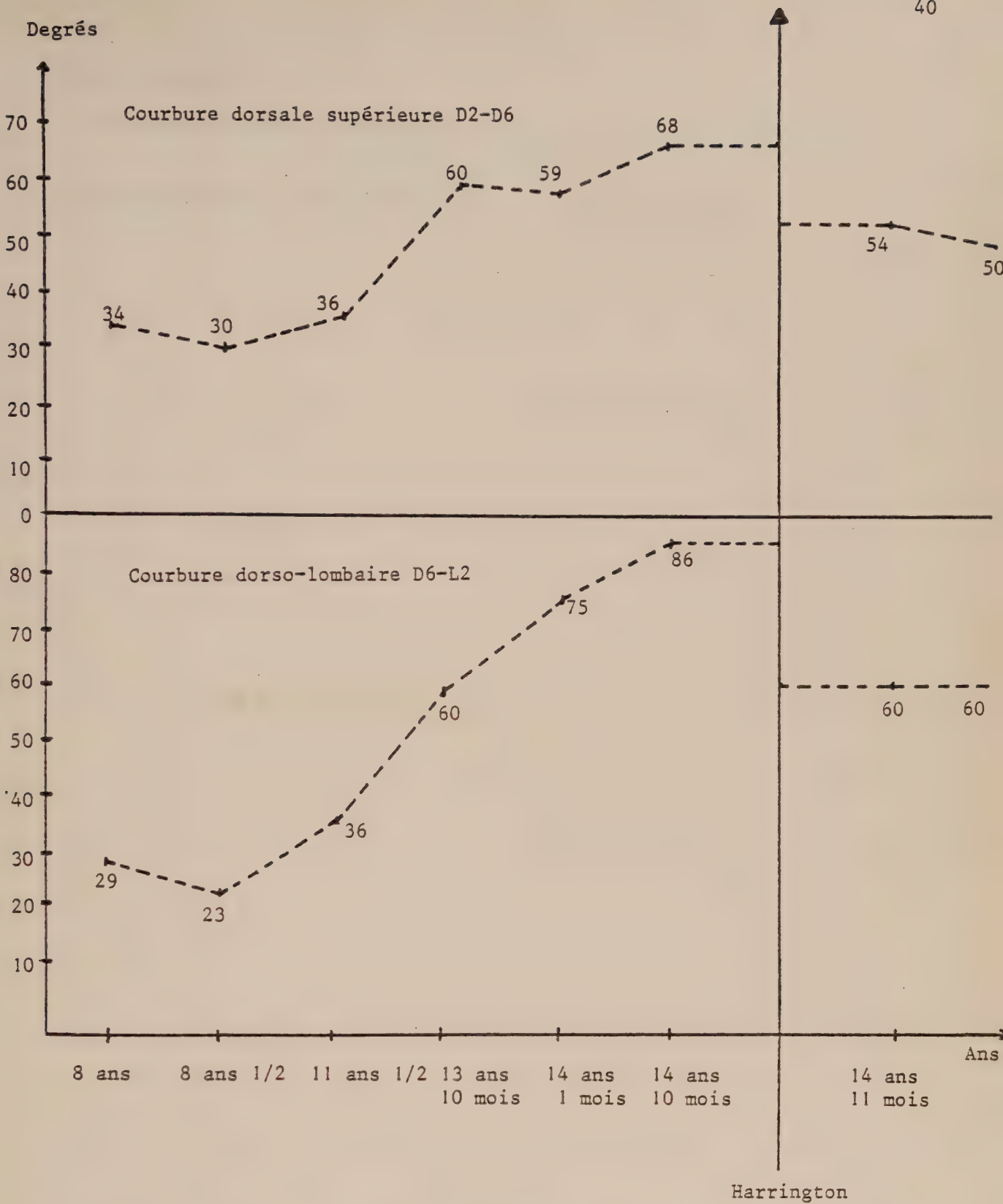
*"Détraction prudente par tringle coudée respectant la lordose. Arthrodèse (...)"*.

---

\* Le schéma 8 montre l'évolution des deux courbures de la scoliose entre huit et quinze ans.

Devant cette aggravation, on peut sans doute regretter le caractère tardif de l'intervention. Un geste plus limité mais plus précoce aurait peut être pu enrayer l'évolution de cette scoliose.





VIE... Augusto

Evolution de la scoliose de l'âge de 8 ans à l'âge de 15 ans.

Schéma 8



Suites simples.

La scoliose est réduite de  $68^{\circ}/86^{\circ}$  (à la veille de l'intervention) à  $54^{\circ}/60^{\circ}$ .

Plâtre de maintien post-opératoire.



OBSERVATION N° 4

Dossier communiqué par le Professeur SCHEIER, Klinik Wilhelm Schulthess, Zürich.

ROB... Corinne, sexe féminin, née en 1965.

Vue pour la première fois à l'âge de neuf ans.

A) *Antécédents familiaux :*

Inconnus.

B) *Antécédents néo-nataux :*

Flexum de genoux d'environ 30°, avec palmures bilatérales, notées à la naissance.

Déformation rachidienne constatée à l'âge de quatre mois.

C) *Examen à l'âge de 11 ans :*

1) Face et cou :

Cou bref, implantation basse des cheveux le long d'un pterygium colli.

Examen bucco-dentaire non précisé.

2) Membres supérieurs :

Les deux coudes présentent des palmures, responsables d'un flexum d'environ 15°.

Les mains portent des palmures digito-palmaires surtout marquées au niveau des pouces, avec flexum des inter-phalangiennes proximales et distales des deuxième, troisième, quatrième et cinquième doigts. Ces anomalies sont symétriques.

3) Organes génitaux externes :

Aplasie des grandes lèvres avec palmure inter-crurale.



#### 4) Membres inférieurs :

Les hanches présentent un flexum d'environ  $15^{\circ}$ . Il existe une palmure ischio-talonnière bilatérale responsable d'un flexum de genou de  $20^{\circ}$ .

En position debout, les talons ne reposent pas sur le sol : équinisme de l'arrière-pied avec rétraction du tendon d'Achille.

Les orteils ne présentent pas de syndactylie.

#### 5) Rachis :

Scoliose dorsale droite, avec hyperlordose dorso-lombaire.

Radiographie : scoliose congénitale dorsale droite D4-D12 de  $50^{\circ}$ . Défaut de segmentation de D4 à D10 avec barre non segmentée D5 à D10. Platyspondylie D5 à D9 avec réduction des deux tiers de l'espace intervertébral de D4 à D9, et fusion complète de la région concave D7-D8-D9.



|                  |
|------------------|
| OBSERVATION N° 5 |
|------------------|

Dossier communiqué par le Professeur TAILLARD, Clinique Universitaire d'Orthopédie, Hôpital Cantonal de Genève.

WIT... Vreni, sexe féminin.

Vue à l'âge de 12 ans.

A) Antécédents familiaux :

Aucun antécédent malformatif familial connu.

B) Antécédents personnels :

Inconnus.

C) Examen à l'âge de 12 ans :

1) Face et cou :

Dysmorphie faciale avec ptosis bilatéral, hypertélorisme avec élargissement de l'ensellure nasale.

Pterygium colli très prononcé.

L'examen bucco-dentaire n'est pas précisé.

2) Membres supérieurs :

Palmures axillaires bilatérales. Discrètes palmures antécubitales avec flexum de coude bilatéral d'environ 15°.

Au niveau des mains, flexion des articulations interphalangiennes distales.

3) Organes génitaux externes :

Aplasie des grandes lèvres, avec palmure inter-crurale.

4) Membres inférieurs :

L'enfant se tient en triple flexion, avec un flexum de hanches de 30°, un flexum de genoux de 40°.

Il existe un pterygium poplité extrêmement prononcé bilatéral, s'étendant de l'ischion au talon.



Les pieds ne présentent pas d'anomalie clinique.

5) Rachis :

Scoliose, avec hyperlordose dorso-lombaire. Les clichés radiologiques, qui montraient une scoliose malformative congénitale, n'ont pu nous être communiqués. Le type des malformations vertébrales est donc impossible à préciser.



|                  |
|------------------|
| OBSERVATION N° 6 |
|------------------|

Dossier communiqué par le Professeur BETHENOD, Hôpital Debrousse, Lyon.

VAI... Sébastien, sexe masculin, né le 22 Décembre 1974.

Vu pour la première fois dans le service du Professeur BETHENOD quelques heures après la naissance.

*A) Antécédents familiaux :*

Premier enfant de parents sains, sans consanguinité.

Aucun antécédent malformatif familial connu (enquête génétique : Pr. Ag. GUIBAUD).

*B) Grossesse, accouchement, antécédents néo-nataux :*

Grossesse normale. Accouchement à terme, sans problème (APGAR = 9).

Dès la naissance, l'enfant est envoyé dans le service du Professeur BETHENOD pour syndrome polymalformatif et difficultés respiratoires (polypnée et stridor).

*C) Développement psycho-moteur :*

A l'âge de 11 mois, le développement est normal.

*D) Examen à l'entrée :*

Stridor congénital intermittent, sans détresse respiratoire. La réanimation ne s'avère pas nécessaire. Les "fausses routes" sont fréquentes.

Toutes les articulations sont fixées en demi-flexion, sans raideur articulaire.

Pterygium colli, axillaire, antécubital et poplité . Les doigts sont fléchis.

Flexum de hanche, avec luxation congénitale de hanche gauche.

Pieds bots bilatéraux, en piolet.

Scoliose dorsale gauche.



Enfin, le testicule gauche n'est pas palpé, et il existe une hernie inguinale bilatérale.

E) Examen à l'âge de 11 mois une semaine :

Taille = -4 Déviations Standards.

1) Face et cou :

Traits grossiers, hypertélorisme, épicanthus, antéversion nasale, philtrum haut, lèvre supérieure en accent circonflexe. Angiomes plans palpébral et nasal.

Le cou est court, les cheveux implantés bas le long d'un pterygium colli semblant moins marqué qu'à la naissance.

Radiographie : pas d'anomalie cervicale visible.

2) Membres supérieurs :

Pterygium axillaire. Les coudes présentent des palmures bilatérales, avec flexum d'environ 50°.

Doigts fléchis, en déviation cubitale.

3) Organes génitaux externes :

Cryptorchidie gauche.

4) Membres inférieurs :

a) Hanche : Flexum bilatéral.

Radiographie : dysplasie luxante de la hanche gauche, avec coxa valga.

b) Genoux : Palmure poplitée bilatérale, responsable d'un flexum d'environ 30°.

c) Pieds : Piolet bilatéral, avec équinisme de l'arrière-pied.

5) Rachis :

Scoliose dorsale gauche.

Radiographie :

Scoliose D6-D12 d'environ 30°. Barre insegmentée postérieure D6-D7-D8-D9 droite.

Corps binucléaire de D2.

L'absence de tomographie, et surtout l'ossification très incomplète à cet âge du rachis rendent impossible la découverte d'autres anomalies.



6) Reste de l'examen :

Les réflexes ostéo-tendineux sont tous perçus. Pas de trouble du tonus.

F) Examens spéciaux :

1) Urographie intra-veineuse : normale.

2) Urétro-cystographie : "reflux vésico-rénal total bilatéral, sans méga-uretère, sans dilatation".

3) Laryngo-trachéoscopie, et transit baryté oesophagien, pratiqués pour tenter d'expliquer le stridor congénital intermittent et les "fausses routes", sont normaux.

4) Electro-myogramme : normal.

5) Caryotype : 46 XY sans anomalie chromosomique (Dr LAURENT).

G) Traitements :

- A 1 mois, cure de hernie inguinale bilatérale.

- A 5 mois, l'enfant porte des gouttières plâtrées nocturnes aux membres supérieurs et inférieurs (Dr LUBRANO DI DIEGO). Kinésithérapie.



|                  |
|------------------|
| OBSERVATION N° 7 |
|------------------|

Dossier communiqué par le Docteur DUBOUSSET, Centre Orthopédique Spécialisé de Villiers sur Marne.

REB... Patrick, sexe masculin, né en 1960.

Vu pour la première fois à l'âge de 2 ans.

A) Antécédents familiaux :

Inconnus.

B) Antécédents néo-nataux :

Spina bifida aperta suspendu de la région dorsale basse, avec myélo-méningocèle.

Une intervention n'aurait été pratiquée qu'à l'âge de 7 ans (Docteur ROUGERIE). Pas de dérivation.

C) Développement psycho-moteur :

Intelligence et scolarité normales. N'a jamais marché ; a toujours vécu en fauteuil roulant.

D) Examen à l'âge de 10 ans 6 mois :

1) Aspect général :

Obésité très importante du tronc et des deux membres inférieurs.

2) Examen neurologique :

Absence de toute motricité volontaire en dessous de D7-D8. Motilité entièrement automatique avec persistance de masses musculaires au niveau des deux membres inférieurs (fléchisseurs et abducteurs de hanche, fléchisseurs du genou, fléchisseurs dorsaux du pied).

Anesthésie totale en-dessous de D11 à droite, D10 à gauche.

3) Face et cou :

Pas de dysmorphie faciale. Pas de pterygium colli. L'examen bucco-dentaire n'est pas précisé.



## 4) Membres supérieurs :

Pas de palmure. Pas de syndactylie. Les extrémités n'ont pas été explorées radiologiquement.

## 5) Organes génitaux externes :

Les testicules ne sont pas palpables, et la verge est hypoplasique.

## 6) Membres inférieurs :

Très importants flexums de hanches et de genoux.

## a) Hanches :

Amplitudes passives :

Hanche droite : flexion  $90^{\circ}$  à  $120^{\circ}$

Hanche gauche : flexion  $90^{\circ}$  à  $120^{\circ}$

Radiographie : insuffisance cotyloïdienne bilatérale, avec coxa-valga à droite, sans luxation.

b) Genoux : Flexum de  $100^{\circ}$  à gauche et à droite, avec très importante palmure ischio-talonnière, prédominant à droite.

Le flexum semble d'origine mixte, dû tout autant à la palmure qu'à la spasticité.

Radiographie : aplatissement de la partie postérieure du condyle fémoral en regard de la surface articulaire du tibia, de façon bilatérale. Les deux rotules sont en position haute.

## c) Pieds :

A droite, extension  $10^{\circ}$ , flexion dorsale  $20^{\circ}$ . Griffes en col de cygne du troisième orteil.

A gauche, valgus de l'arrière-pied. L'enfant a jadis subi une double arthrodèse. Griffes en col de cygne des deuxième, troisième et quatrième orteils.

Les pieds n'ont pas été explorés radiologiquement.

## 7) Rachis :

Cicatrices postérieures de fermeture du spina bifida, dans la région dorsale basse.

Scoliose dorso-lombaire gauche, avec bassin oblique et gibbosité d'environ 30 mm.

Hyperlordose lombaire.

Radiographie : scoliose dorso-lombaire gauche D6-L5 de  $54^{\circ}$  en position couchée. Douze côtes à droite et à gauche sans synostose. Spina bifida opéré, s'étendant de D7 à L1. Les arcs postérieurs sus et sous-jacents à cette zone



sont bien visibles. En outre, bloc D8-D9, avec barre non segmentée droite, et bloc partiel L1-L2 et L3-L4.

#### ~~E)~~ Traitements :

1) Au niveau des membres inférieurs : traitements visant à faciliter la position assise, par réduction des flexums :

- A l'âge de 11 ans, à droite, neurotonies distales multiples, et tentative de réduction chirurgicale du flexum de genou, se soldant par un échec. Découverte per-opératoire "d'un grand gastrocnémien unique".

- A 13 ans 6 mois, intervention en plusieurs temps, bilatérale, associant une neurotomie haute des nerfs sciatiques, neurectomie crurale et obturatrice, et correction chirurgicale des palmures poplitées avec plastie cutanée, ostéotomie fémorale de déflexion 40° et raccourcissement 30 mm.

A l'issue de ces interventions, les flexums résiduels sont de 80° pour le genou droit, de 60° pour le genou gauche.

#### 2) Traitement du rachis :

- A 11 ans 6 mois, arthrodèse vertébrale avec instrumentation de Dwyer de D7 à L3. Passage en pont de L1 à L3, l'aspect radiologique évoquant un bloc L2-L3.

En fait, les suites sont marquées par une pseudarthrose L2-L3 avec rupture du câble, nécessitant à l'âge de 14 ans 6 mois une arthrodèse postérieure D12-Sacrum avec instrumentation de Harrington.

Les suites sont simples. La courbure est ramenée globalement à 30°.



## II - RECAPITULATIF DES OBSERVATIONS :

---

Nous avons résumé les principales constatations de nos sept observations sous forme de tableaux, permettant une comparaison rapide des différentes anomalies rencontrées.

Si nos six premières observations semblent présenter une certaine homogénéité, il nous semble important d'isoler d'emblée la septième. Chez ce malade, en effet, le pterygium est exclusivement poplité, et cette malformation est en outre asymétrique. Il n'existe en particulier, ni pterygium colli, ni pterygium anté-cubital. Les mains et les doigts ne présentent aucune anomalie. La paraplégie dont s'enrichit le tableau clinique peut être à l'origine des anomalies des hanches et des pieds, et participe certainement aux flexums de genoux. Enfin, alors que parmi les malformations vertébrales de nos six premiers malades prédominent nettement les défauts de segmentation rachidienne, l'existence d'un spina bifida aperta étendu avec myélo-méningocèle apparaît comme un élément distinctif complémentaire.

Faut-il rattacher cette observation au vaste ensemble de l'arthrogrypose ? Nous n'apporterons aucune réponse à cette question, mais l'importance des caractères discordants semble nous autoriser à considérer ce malade comme atteint d'une affection différente, et à l'éliminer de notre étude.



Référence : Observation n° 1.

Sexe : M

Caryotype : 46 XY normal.

Antécédents malformatifs : 0.

Consanguinité : 0.

Collatéraux : - demi-soeur : malformation rénale ?  
 - frère jumeau : observation n° 2.  
 - deux frères et deux soeurs normaux.

Intelligence: normale.

Pterygium : Colli : oui  
 axillaire : non  
 antécubital : oui  
 digital : non  
 poplité : oui  
 intercrural : non.

Face : ptosis bilatéral.

Organes génitaux externes : Cryptorchidie - Scrotum hypoplasique.

Mains : flexums des doigts - Synostoses carpiennes.

Bassin : flexums de hanches.

Pieds : équinisme de l'arrière-pied - Plats valgus - Synostoses tarsiennes.

Anomalies vertébrales : Scoliose dorsale gauche - Hyperlordose dorso-lombaire.

Radio = corps binucléé D9 et D8 ; bloc partiel D4-D5 ; barre non segmentée pré-articulaire D11-D10-D9-D8 ; synostose postérieure D11-D10-D9-D8.

Autres anomalies : 0.



Référence : Observation n° 2.

Sexe : M

Caryotype : 46 XY normal.

Antécédents malformatifs : 0.

Consanguinité : 0.

Collatéraux : - demi-soeur : malformation rénale ?  
 - frère jumeau : observation n° 1.  
 - deux frères et deux soeurs normaux.

Intelligence : normale.

Pterygium : colli : oui  
 axillaire : oui  
 antécubital : oui  
 digital : non  
 poplité : oui  
 intercrural : non.

Face : Ptosis bilatéral.

Organes génitaux externes : Cryptorchidie bilatérale - Scrotum hypoplasique.

Mains : Flexums des doigts. Synostoses carpiennes.

Bassin : Flexums de hanches.

Pieds : Equinisme de l'arrière pied - Plats valgus - Synostoses tarsiennes.

Anomalies vertébrales : Scoliose dorso-lombaire droite - Hyperlordose dorso-lombaire.

Radios = Synostose des arcs postérieurs de D9-D10-D11-D12 ; barre insegmentée pré-articulaire gauche D9-D10-D11-D12.

Autres anomalies : Anomalie médullaire.



Référence : Observation n° 3.

Sexe : M

Caryotype : ?

Antécédents malformatifs : 0.

Consanguinité : 0.

Collatéraux : 1 frère et une soeur normaux.

Intelligence : normale.

Pterygium : colli : oui  
 axillaire : non  
 antecubital : oui  
 digital : non  
 poplité : oui  
 intercrural : non.

Face : normale.

Organes génitaux externes : normaux.

Mains : clinodactylie bilatérale du 5ème doigt.

Bassin : Flexums de hanches.

Pieds : Equinisme radiologique discret de l'arrière-pied.

Anomalies vertébrales : Scoliose dorso-lombaire droite - Hyperlordose dorso-lombaire.

Radio = Bloc partiel D3-D4-D5-D6-D7.  
 Bloc complet D8-D9-D10-D11.  
 Vertèbres cunéiformes D9-D10.  
 Bloc partiel D12-L1-L2.  
 Bloc presque total L3-L4-L5.  
 Barre non segmentée D10-D11-D12.  
 Elargissement de l'espace intervertébral L2-L3.  
 Synostose postérieure L3-L4-L5 et L1-L2.  
 Bloc C1-C2-C3.

Autres anomalies : Diastématomyélie ?

Elargissement canal rachidien.



Référence : Observation n° 4.

Sexe : F

Caryotype : ?

Antécédents malformatifs : ?

Consanguinité : ?

Collatéraux : ?

Intelligence : ?

Pterygium :    colli : oui  
                   axillaire : non  
                   antecubital : oui  
                   digital : oui  
                   poplité : oui  
                   intercrural : oui.

Face : normale.

Organes génitaux externes : Aplasie des grandes lèvres.

Mains : Flexums des doigts.

Bassin : Flexums des hanches.

Pieds : Equinisme de l'arrière-pied.

Anomalies vertébrales : Scoliose dorsale droite.  
                               Hyperlordose dorso-lombaire.

Radio = Barre non segmentée D5-D10.  
           Platyspondylie D5 à D9.  
           Fusion complète de la région concave de D7-D8-D9.

Autres anomalies : 0.



Référence : Observation n° 5.

Sexe : F

Caryotype : ?

Antécédents malformatifs : 0.

Consanguinité : ?

Collatéraux : ?

Intelligence : ?

Pterygium :    colli : oui  
                  axillaire : oui  
                  antecubital : oui  
                  digital : non  
                  poplité : oui  
                  intercrural : oui

Face : Ptosis bilatéral ; hypertélorisme.

Organes génitaux externes : Aplasie des grandes lèvres.

Mains : Flexums inter-phalangiennes distales.

Bassin : Flexums des hanches.

Pieds : cliniquement normaux.

Anomalies vertébrales :    Scoliose.

                                Hyperlordose dorso-lombaire.

                  Radios= non communiquées.

                                scoliose congénitale.

Autres anomalies : 0.



Référence : Observation n° 6.

Sexe : M

Caryotype : 46 XY normal.

Antécédents malformatifs : 0

Consanguinité : 0

Collatéraux : 0

Intelligence : normale.

Pterygium : colli : oui  
 axillaire : oui  
 antecubital : oui  
 digital : non  
 poplité : oui.  
 intercrural : non.

Face : traits grossiers, hypertélorisme, épicanthus, antéversion narinaire, philtrum haut, lèvre supérieure en accent circonflexe, angiomes plans.

Organes génitaux externes : Cryptorchidie gauche.

Mains : Flexums des doigts. Déviation cubitale.

Bassin : Flexums de hanches. Luxation congénitale de hanche gauche.

Pieds : Piolets bilatéraux.

Anomalies vertébrales : Scoliose dorsale gauche.

Radio = corps binucléé de D2 ; barre insegmentée postérieure droite  
 D6-D7-D8-D9.

Autres anomalies : - hernie inguinale bilatérale.  
 - stridor congénital.



Référence : Observation n° 7.

Sexe : M

Caryotype : ?

Antécédents malformatifs : ?

Consanguinité : ?

Collatéraux : ?

Intelligence : normale.

Pterygium : colli : non  
 axillaire : non  
 antecubital : non  
 digital : non  
 poplité : oui, asymétrique  
 intercrural : non.

Face : normale.

Organes génitaux externes : Cryptorchidie bilatérale.

Mains : normales.

Bassin : Insuffisance cotyloïdienne bilatérale - Coxa valga droite.

Pieds : Griffes des orteils - Valgus de l'arrière-pied gauche.

Anomalies vertébrales : Spina bifida aperta suspendu - Scoliose dorso-lombaire.

Radios = Spina D7 à L1 ; Bloc D8-D9 ; barre non segmentée droite ;  
 bloc partiel L1-L2 et L3-L4.

Autres anomalies : Myélo-méningocèle - Paraplégie.

\*  
 \* \*  
 \*



### CHAPITRE III

#### *DISCUSSION*



## I - HISTORIQUE DE L'ETUDE DES PALMURES CONGENITALES.

---

La notion de "syndrome du pterygium", utilisée pour désigner l'existence de palmures congénitales multiples, n'est pas nouvelle, puisqu'elle fut évoquée pour la première fois en 1924, reprise en 1951, puis disparut presque totalement, pour resurgir en 1969 et 1976. La multitude des affections recouvertes par ce terme, et qui s'individualisèrent au fil des années, explique la confusion qui régna - et règne encore, pour partie - dans ce domaine de la pathologie.

Il semble que ce soit TRELAT qui décrivit le premier cas de pterygium connu à ce jour, en 1869 à l'hôpital de la Pitié : il s'agissait d'une jeune fille de dix-sept ans, porteuse de ce qui allait devenir le syndrome pterygium poplité. Elle présentait un bec de lièvre, avec fente de la lèvre supérieure, fente palatine, et fistule de la lèvre inférieure. Le membre inférieur droit portait un pterygium poplité, associé à un pied varus équin prononcé, et syndactylie cutanée des quatre derniers orteils.

En 1883, KOBLYNSKI décrit le pterygium colli chez un homme de vingt ans, et WOLFF en 1889 publie l'observation d'un enfant de dix ans présentant un pterygium poplité unilatéral, un pied bot varus équin, une agénésie de plusieurs orteils, une scoliose lombaire gauche avec déformation thoracique et synostose des extrémités antérieures des sixième et septième côtes droites. Le diagnostic de cette affection, considéré par la plupart des auteurs comme un syndrome pterygium poplité, reste encore en suspens. A la suite de cette observation, WOLFF entreprend une longue comparaison entre le pterygium décrit et les palmures physiologiques rencontrées dans le règne animal.

BRUNS en 1890 émet l'hypothèse selon laquelle les pterygiums sont des malformations musculaires (muscle ectopique bombant sous la peau), opinion à laquelle se rattache BASCH en 1891, qui pratique l'autopsie de deux foetus malformés.

FUNKE décrit en 1902 un nouveau cas de pterygium colli, utilisant ce terme pour la première fois.

EBSTEIN s'intéresse aux brides du coude en 1918, et décrit pour la première fois en 1924 les différents types de palmures rencontrées chez l'homme : pterygium colli, pterygium axillaire, pterygium digital, cubital et poplité. Il tente alors de rassembler toutes ces différentes localisations en une sorte de maladie unique, les palmures pouvant, suivant les formes cliniques, se rencontrer ensemble ou isolément.

A sa suite, les observations se multiplient, regroupant pêle-mêle diverses entités pathologiques comprenant des brides, et se réclamant toutes des cas de WOLFF et de KOBLYNSKI. Il est souvent difficile, a posteriori, de faire le tri dans la littérature de cette époque : certains signes importants n'étant pas signalés dans les publications, il est toujours impossible de savoir s'ils avaient été effectivement recherchés.

Entre temps, STERN en 1923, reprend la définition de l'arthrogrypose décrite par OTTO en 1841, et la complète.

En 1930, ULLRICH décrit un syndrome comportant un pterygium, des troubles des nerfs crâniens, des aplasies musculaires et des oedèmes lymphangiectasiques, et rapproche en 1936 ses constatations cliniques des travaux expérimentaux.



taux de BONNEVIE sur une souche de souris irradiées (1934).

Toujours en 1936, MATOLCSY publie les premières observations de malades porteurs de pterygiums à localisation multiple. Il s'agissait d'un enfant de 13 ans et de sa soeur, âgée de 10 ans. Le garçon présentait un pterygium colli, axillaire, antecubital, digital et poplité. Le visage était dysmorphique, avec ptosis bilatéral, hypertélorisme, sourcils en position haute. Enfin, il existait une scoliose, qui n'a pas été explorée radiologiquement, une malformation thoracique et une cryptorchidie.

Sa soeur présentait le même syndrome, sous une forme moins sévère. Il n'existait pas d'anomalie génitale.

En 1938, TURNER décrit aussi bien chez des sujets masculins que féminins son syndrome caractérisé par la triade : infantilisme sexuel, pterygium colli et cubitus valgus.

La connaissance progressive d'entités pathologiques très diverses dont la symptomatologie comportait des palmures congénitales avait peu à peu fait oublier le vieux concept de "maladie des palmures" énoncé par EBSTEIN.

Mais en 1951, ROSSI entreprend une revue de la littérature portant sur cent soixante dix-sept cas, et ajoute vingt cas personnels. Il regroupe sous le titre commun de "syndrome du pterygium" le syndrome de BONNEVIE-ULLRICH, le syndrome de TURNER, l'arthrogrypose (désignée sous le nom d'arthromyodysplasia congenita) et la dystrophia brevicolli congenita (association de pterygium au syndrome de KLIPPEL-FEIL). ROSSI justifie son hypothèse par l'existence d'observations qu'il considère comme des formes de passage ou des formes associées des différents syndromes entre eux.

SHUN-SHIN en 1954 découvre dans une petite île située près de l'île Maurice une famille complète porteuse de palmure du coude, et établit le caractère transmissible de cette affection.

En 1959, CHAMPION et CREGAN publient, dans une observation qui allait rester célèbre, le cas de deux enfants, frère et soeur, présentant les signes du futur syndrome pterygium poplité. Ils décrivent le contenu des palmures poplitées d'après leurs constatations opératoires, et, les premiers, attirent l'attention sur la présence du nerf sciatique à l'intérieur des brides, à mi-distance entre les plans osseux et cutanés, et sur les dangers opératoires d'une pareille constatation.

En 1961, ROSSELLI et GULIENETTI rapportent le cas de deux enfants, frère et soeur, issu du mariage consanguin de parents sains, et porteurs d'un syndrome pterygium poplité majeur, associé à diverses autres anomalies.

En 1964, la thèse de RENELIER tente de clarifier l'étude des palmures congénitales mais reprend en fait l'hypothèse de ROSSI, en ajoutant quelques observations personnelles.

Cette même année, sans avoir connaissance de leurs travaux respectifs, GORLIN et PINDBORG aux Etats-Unis, et FEVRE en France décrivent parallèlement le syndrome pterygium poplité. FEVRE utilise le terme de "quadruple syndrome" pour désigner l'association typique de palmures poplitées, de signes bucco-faciaux, d'anomalies des extrémités et de malformations des organes génitaux externes. GORLIN, quant à lui, baptise cette affection du nom de "popliteal pterygium syndrome".



En 1968, NOONAN regroupe des malades porteurs d'un phénotype TURNER, mais à caryotype normal, laissant son nom à ce syndrome et décrit l'association à une sténose de l'artère pulmonaire.

C'est en 1969 que renaît le terme de "syndrome du pterygium", une fois de plus "enterré" dans la littérature, avec l'observation de SCOTT, suivie en 1971 par celle d'AARSKOG. Nous reviendrons par la suite sur ces publications.

En 1972, BARTSOCAS et PAPAS émettent l'hypothèse de deux modes de transmission différents du syndrome pterygium poplité : il existerait des formes à transmission autosomique dominante, à pénétrance incomplète et expressivité variable, et des formes à transmission autosomique récessive, d'expression clinique beaucoup plus sévère.

Vraisemblablement sans avoir eu connaissance des observations de SCOTT et d'AARSKOG, BIXLER, POLAND et NANCE publient en 1973 un article fondamental rapportant l'observation de deux jumeaux monozygotes atteints de syndrome pterygium poplité, l'un des enfants étant porteur d'une forme nettement plus sévère que son frère. Ils passent en revue une partie de la littérature pour tenter de faire le point sur le ou les modes de transmission génétique du syndrome. Sans pouvoir totalement éliminer une hérédité multi-factorielle, ils considèrent la transmission autosomique dominante à pénétrance incomplète et expressivité variable comme la plus probable. Ces auteurs admettent l'existence de rares formes autosomiques récessives, en y rattachant les observations de ROSSELLI et de BARTSOCAS. Mais surtout, en se reportant aux publications de MATOLCSY (1936) et de NORUM (1969), ils évoquent l'hypothèse de l'existence d'une entité pathologique à part, qui ne serait pas le syndrome pterygium poplité.

Et c'est en 1976 que GORLIN, PINDBORG et COHEN, dans la dernière édition de leur "Syndromes of the head and neck", restreignent les critères diagnostiques du syndrome pterygium poplité, en en précisant les limites, et traitent dans un chapitre différent du "syndrome du pterygium multiple". Ils recensent un certain nombre de malades ayant été décrits sous des diagnostics variés, et se réfèrent en particulier aux observations de MATOLCSY, SCOTT, NORUM, AARSKOG, et à certains cas de ROSSI.

Nous aurons par la suite l'occasion de revenir sur cette conception nosologique.

Le manque apparent d'homogénéité de cet historique met en évidence la difficulté de l'étude de ce très vaste cadre nosologique et surtout le défaut fréquent d'information des différents auteurs au sujet des travaux réalisés antérieurement ou parallèlement. Ceci s'explique par le fait que les nombreuses observations auxquelles nous devons nous référer furent publiées sous des diagnostics extrêmement variés. Les recherches bibliographiques sur ce sujet ne s'en trouvent donc pas facilitées.



## II - DIAGNOSTICS ELIMINES :

-----

### A) Arthrogrypose :

Le premier diagnostic que nous éliminerons est l'arthrogrypose. Ce fut d'ailleurs l'étiquette posée sur nos trois malades personnels pendant plusieurs années, dans divers établissements spécialisés.

L'arthrogrypose multiple congénitale, initialement décrite par OTTO (en 1841), puis par STERN (en 1923), constitue une entité pathologique aujourd'hui mise en doute par de nombreux auteurs.

La multiplicité des hypothèses étiologiques, la diversité des constatations anatomiques permettraient de considérer cette affection comme un syndrome. Selon cette conception, DUHAMEL (1966) va même jusqu'à rattacher toutes les palmures congénitales au cadre de l'arthrogrypose. Notons cependant que cette dernière opinion ne semble actuellement partagée par aucun auteur.

Selon SIEBOLD (1974), *"le diagnostic d'arthrogrypose peut être très difficile, d'autant qu'il n'existe aucun critère histologique, biologique ou clinique universellement accepté. Le diagnostic est donc d'abord clinique, puis un diagnostic d'élimination"*.

Rappelons brièvement que cette affection constitue une *"forme particulière de rigidité articulaire avec limitation des mouvements, caractérisée par une atteinte - habituellement - symétrique, apparente dès la naissance, non progressive, associée à une dysplasie musculo-cutanée. L'aspect correspond au terme classique de poupée de bois"*. (D'OELSNITZ, 1974).

Un certain nombre de caractéristiques cliniques permettent de la reconnaître : accompagnant la raideur articulaire multiple, les attitudes vicieuses ; dans la forme typique, les épaules sont en adduction, rotation interne, coudes et genoux fixés en flexion ou en extension, poignets en flexion et déviation cubitale, hanches en flexion, rotation externe et abduction, pieds bots le plus souvent varus équins (FRIEDLANDER, 1968). Il existe une limitation marquée de la mobilité active et passive des articulations, avec cependant, une petite zone de liberté articulaire relative comprise entre les amplitudes maximales. Les extrémités sont en règle atrophiques, et les membres perdent leurs contours normaux pour prendre un aspect tubulaire. Les plis de flexion peuvent être absents, la peau est mince, tendue, brillante et transpire peu. On peut observer des fossettes cutanées en regard des coudes, hanches, genoux et poignets. Chez les malades présentant des flexions de genoux ou de coudes, des brides cutanées sont fréquentes, passant en pont dans la concavité de l'articulation.

Il existe un déficit musculaire, voire une hypotonie généralisée parfois prédominante, pouvant s'accompagner d'une scoliose de type paralytique.

Les réflexes ostéo-tendineux sont absents ou diminués. Enfin la sensibilité est intacte, et l'intelligence est normale.



De très nombreuses et très diverses malformations congénitales associées à l'arthrogrypose ont été décrites : citons les anomalies vertébrales, syndrome de Klippel-Feil, fentes palatines, polydactylies, syndactylies, anomalies uro-génitales, malformations cardiaques et diverses autres atteintes viscérales.

Le diagnostic d'arthrogrypose associée à des malformations multiples ayant été posé tout d'abord chez nos malades, certains points permettent en fait d'opposer cette affection à nos observations :

- Les cas que nous décrivons ne présentent aucune raideur articulaire. De même, les attitudes vicieuses ne sont constituées que de flexums, à l'inverse des attitudes complexes de l'arthrogrypose, faites d'adduction ou d'abduction, de rotations, etc..
- Il n'existe pas dans nos observations de déficit musculaire ou d'hypotonie. Le retard d'acquisition de la station debout ou de la marche rencontré chez nos malades est une conséquence du déséquilibre statique en double ou triple flexion, modifiant l'appui au sol et la projection du centre de gravité. Ceci semble prouvé par l'acquisition de la marche chez nos deux jumeaux (Observations n° 1 et n° 2), après correction chirurgicale des flexums de genoux à l'âge de trois ans et demi.
- L'atrophie des extrémités ne s'observe pas chez nos malades, de même que l'aspect brillant de la peau, qui par ailleurs transpire de façon normale.
- Enfin, l'aspect tubulaire des membres, de même que les brides visibles dans certaines arthrogryposes, simples replis cutanéofibreux passant en pont dans la concavité des articulations fléchies, s'opposent aux palmures alaires de nos observations, prenant dans leur localisation poplitée un aspect en lame de faux plus ou moins prononcé, et courant de l'ischion au talon.

## B) Syndrome de NOONAN :

Plus qu'un nouveau syndrome, il s'agit en fait d'un concept récent que nous devons pour partie aux auteurs anglo-saxons (NOONAN 1968 - SUMMITT 1973) et qui tente d'éclaircir les notions de syndrome de TURNER mâle et de status BONNEVIE-ULLRICH, à l'ère du caryotype.

Historiquement, le syndrome décrit par NOONAN associait un phénotype TURNER à une sténose de l'artère pulmonaire. L'appellation "syndrome de TURNER mâle", encore utilisée par certains, désignait les phénotypes TURNER de sexe masculin. Le "status BONNEVIE-ULLRICH", comportant une symptomatologie riche et variée, fut alors considéré comme une forme clinique du syndrome de TURNER.

L'étude du caryotype permet maintenant de réserver l'appellation "syndrome de TURNER" à des malades de sexe féminin, porteuses d'anomalies chromosomiques (monosomie totale ou partielle du chromosome X, avec ou sans mosaïque).

Le status BONNEVIE-ULLRICH, qui conserve cependant quelques défenseurs (KROLL 1974), perd son caractère d'entité pathologique.

Le syndrome de NOONAN, dont la définition a été quelque peu étendue, regroupe donc maintenant des malades des deux sexes à caryotype normal, porteurs d'un phénotype évoquant le TURNER.



Quoiqu'il en soit de ce débat - au reste purement nosologique -, si l'association d'un pterygium colli à des anomalies génitales et vertébrales permet d'évoquer ce diagnostic, les localisations multiples des pterygiums ne font pas partie du syndrome, et nous permettent de l'éliminer formellement.

### C) Syndrome pterygium poplité :

Ce fut, nous l'avons vu, le diagnostic porté sur l'observation des deux jumeaux par GUIBAUD et FAUCHET, diagnostic discuté et remis en cause par FAUCHET dans sa communication de 1977.

Cette affection, qui ne fut isolée qu'en 1964, simultanément par FEVRE et GORLIN, recouvre une trentaine de cas décrits dans la littérature.

Si les cas sporadiques l'emportent sur les cas familiaux, il est néanmoins maintenant admis qu'il s'agit d'une génopathie, reconnaissant deux modes distincts de transmission : un mode autosomique dominant à pénétrance incomplète et expressivité variable, et un mode récessif autosomique beaucoup plus rare (BARTSOCAS 1972, BIXLER 1973).

Tenant compte de ces constatations récentes, GORLIN définit à nouveau son syndrome en 1976, de façon plus restrictive. La séméiologie comporte des anomalies faciales, cutanées et musculo-squelettiques, génito-urinaires et des anomalies orales.

- Anomalies faciales : les plus fréquentes sont représentées par une fente labiale, avec ou sans fente palatine, et des synéchies inter-palpébrales (ankyloblépharon filiforme).
- Anomalies cutanées et musculo-squelettiques : le pterygium poplité, s'étendant du talon à la tubérosité ischiatique, le plus souvent bilatéral (mais non obligatoirement), en est la manifestation la plus spectaculaire. Le bord libre du pterygium est sous-tendu par une corde fibreuse, d'où partent latéralement pour rejoindre la profondeur des septums fibro-musculaires. Le nerf sciatique court dans l'épaisseur du pterygium, à mi-chemin entre le bord libre et le plan osseux (schéma 9).

Au niveau des doigts et des orteils, des hypoplasies ou agénésies et des syndactylies ont été décrites. Les anomalies vertébrales ne furent jamais signalées, hormis le cas de spina bifida occulta lombaire.

Certains auteurs rapportent une agénésie ou une fragmentation de la rotule, des déformations des pieds en varus ou valgus, et, une fois, une hypoplasie des membres inférieurs.

Une malformation cutanée bien particulière associée ou non à une onychodysplasie, a été fréquemment décrite : la peau surplombant l'angle du gros orteil s'épaissit en un bourrelet prenant la forme d'un triangle à base proximale.

- Anomalies génito-urinaires : chez le garçon, cryptorchidie, scrotum absent, bifide ou ectopique. Chez la fille, agénésie des grandes lèvres et hypertrophie clitoridienne.

Dans les deux sexes, des palmures inter-crurales ont été signalées.



- Malformations orales : nous avons évoqué les fentes palatines et labiales, très souvent rapportées. Il existe en outre, des fistules de la lèvre inférieure, et des synéchies muqueuses unissant les deux mâchoires (syngnathie).

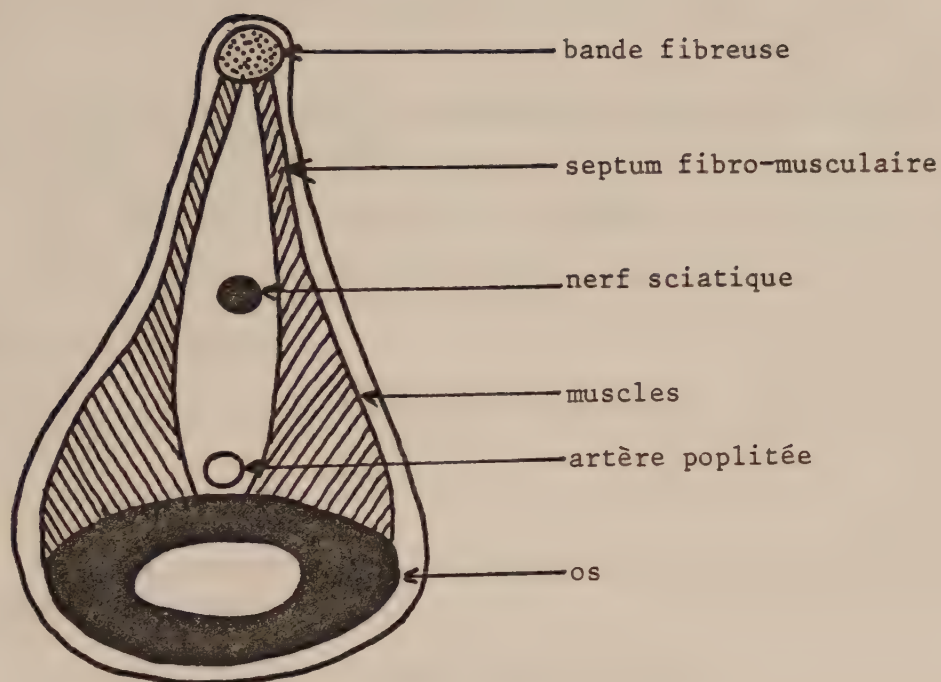
Le diagnostic est exclusivement clinique, les examens de laboratoire n'étant à ce jour d'aucune utilité.

La définition que nous venons d'emprunter à GORLIN représente le résumé actuel des connaissances sur ce syndrome.

Cette description exclut maintenant formellement les localisations autres que les pterygiums poplités et le pterygium inter-crural.

Ces notions récentes nous ont donc amenés à réviser notre diagnostic.





Coupe schématique transversale du membre inférieur, montrant le trajet du nerf sciatique à l'intérieur du pterygium poplitée.

d'après CHAMPION et CREGAN)

Schéma 9



### III - LE CONCEPT DE SYNDROME DU PTERYGIUM MULTIPLE :

---

La seule définition du syndrome du pterygium multiple nous est donnée par GORLIN, PINBORG et COHEN (1976).

Nous nous contenterons donc de résumer ici leur publication :

Cette affection comprend trois signes principaux :

- retard de croissance ;
- pterygiums multiples, localisés aux cou, doigts, coudes, creux poplités et zone intercrurale ;
- fente palatine.

D'après GORLIN, ce syndrome héréditaire pourrait se transmettre sur le mode autosomique récessif.

L'examen systématique des malades révèle :

- Anomalies faciales : discrète obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales et ptosis fréquents.
- Anomalies musculo-squelettiques : retard de croissance habituel. La taille des malades adultes excède rarement 135 cm.

Le pterygium poplité peut empêcher la marche, ou gêner la station debout. Le pterygium colli évoque celui des syndromes de TURNER ou de NOONAN. Les doigts sont fléchis, et il existe fréquemment une discrète syndactylie cutanée.

Des brides intercrurales peuvent se rencontrer chez la femme comme chez l'homme. Dans ce dernier cas, pénis et scrotum sont déplacés vers l'arrière. L'association avec une cryptorchidie ou une aplasie des grandes lèvres et une hernie inguinale peut être notée.

Des pieds bots varus équins, uni- ou bilatéraux ont été rapportés, de même que des pieds en piolet ("rocker-bottom feet" des auteurs anglo-saxons).

Une scoliose, ou autres anomalies costales ou vertébrales sont parfois notées.

- Anomalies buccales : de nombreux malades présentent une fente palatine.
- Examens biologiques : aucun.

GORLIN et coll. ne rapportent aucune observation personnelle, mais regroupent sous le diagnostic de syndrome du pterygium multiple des cas de la littérature publiés sous des diagnostics extrêmement divers (arthrogrypose multiple congénitale, status BONNEVIE-ULLRICH, palmure congénitale du cou, bandes congénitales de l'épaule, dystrophia brevicolli congenita, syndrome du pterygium...).



Si nos observations se rapprochent certainement de quelques cas publiés dans la littérature et regroupés par GORLIN et coll. (1976), le concept même de "syndrome du pterygium multiple" nous paraît discutable. L'étude historique a mis en évidence le nombre d'affections, dont la séméiologie comportait un ou plusieurs pterygiums, ayant fait la preuve au fil des années de leur autonomie et de leur disparité.

A l'étude de la littérature citée en référence par GORLIN, nous sommes surpris une fois encore par la diversité des observations réunies. Nous avons été conduits à distinguer trois groupes, à l'aide de critères que nous définirons plus loin. Le premier groupe rassemble les observations que nous avons d'emblée éliminées, car ne présentant qu'un très lointain rapport avec nos malades. Le deuxième groupe, beaucoup plus homogène, correspond sans doute à une affection voisine, mais dans laquelle les malformations vertébrales sont absentes, ou non formellement prouvées. Le dernier groupe, très restreint, réunit les observations que nous avons rapprochées de nos malades.

Plusieurs cas décrits doivent, à notre avis, conserver leur diagnostic primitif d'arthrogrypose, soit du fait des raideurs articulaires fréquemment signalées, soit par les attitudes vicieuses des membres inférieurs en extension irréductible.

Les observations de pterygium multiple avec anomalies chromosomiques (mosaïque Klinefelter, anomalie de la seizième paire) comportent des malformations associées qui doivent les faire classer à part.

Plusieurs cas de bec-de-lièvre sont associés à des formations cutanées qui ne peuvent être considérées comme des pterygiums. Il s'agit de simples replis cutanés exubérants, multiples, grossièrement parallèles entre eux, décrivant un trajet peu précis, et asymétriques. En aucun cas, ces replis cutanés n'ont l'aspect tendu et alaire d'un pterygium (étymologiquement : "petite aile").

Parmi les observations restant, quelques-unes pourraient être rapprochées de nos malades, mais ne signalent pas d'anomalie vertébrale :

Les trois cas rapportés par NORUM (1969), et le malade de KROLL (1974) présentent sans doute la même affection, d'origine certainement génétique, très proche de nos observations.

Les deux malades de MATOLCSY (1936) présentaient une scoliose, particulièrement marquée dans le cas numéro deux, un garçon de treize ans et associée à une malformation thoracique. Leur rachis hélas n'ayant pas été exploré radiologiquement, il nous est impossible de trancher actuellement.

L'observation de LANG (1960) ne permet aucun diagnostic formel, elle non plus, puisque la scoliose fut étudiée radiologiquement à l'âge de treize mois, âge auquel l'ossification vertébrale très incomplète ne permet pas toujours la distinction d'un trouble de segmentation rachidien.

En résumé, compte tenu de l'hétérogénéité des cas réunis sous le diagnostic de syndrome du pterygium multiple, nous n'admettons pas la conception de GORLIN et coll., tendant par leur approche génétique à faire considérer ce syndrome comme une entité pathologique. Nous pensons au contraire que ce diagnostic recouvre des affections diverses, et que le pterygium, qu'il soit unique ou multiple, uni ou bilatéral, ne constitue qu'un symptôme de ces affections.



Le dernier groupe de références, sélectionnées à l'aide de critères que nous allons maintenant définir, présente de très importants points communs avec nos observations.



#### IV - LE SYNDROME PTERYGO-ACRO-VERTEBRAL :

Dans notre exploration de la littérature, ayant pour but de rechercher des cas analogues aux observations que nous publions, nous avons été amenés à définir des critères de sélection :

- présence d'au moins trois localisations de pterygium (pterygium colli, axillaire, antécubital, digital, intercrural, ou poplité).
- présence de malformations vertébrales radiologiquement prouvées.
- absence de raideur articulaire.

Ces critères sont basés sur les constatations de nos observations, et sur ce que nous savons des affections éliminées précédemment.

Cette méthode nous permet de ne retenir que trois publications : ROSSI en 1951 (cas numéro 191), SCOTT en 1969, et AARSKOG en 1971.

Nous les avons résumées sous forme de tableaux.

Si nous rapprochons ces trois cas de nos cinq observations, nous nous trouvons en présence de cinq malades de sexe féminin, et quatre de sexe masculin.

Nous pouvons regrouper les principales anomalies cliniques de la façon suivante :

- Pterygium :

colli : neuf cas sur neuf.

antécubital : neuf cas sur neuf.

poplité : neuf cas sur neuf.

axillaire : quatre cas sur neuf.

digital : quatre cas sur neuf.

intercrural : deux cas sur neuf.

- Malformations vertébrales : neuf cas sur neuf.

- Anomalies des mains : neuf cas sur neuf.

- Anomalies des pieds : huit cas sur neuf.

- Anomalies des organes génitaux externes : six cas sur neuf.

dont : malades de sexe féminin : trois cas sur cinq.  
           malades de sexe masculin: trois cas sur quatre.

malades de sexe masculin: trois cas sur quatre.

- Anomalies faciales : sept cas sur neuf.

- Intelligence : normale sept fois sur neuf.  
non précisée deux fois sur neuf.

non précisée deux fois sur neuf.



La bonne concordance entre les différents types d'anomalies d'un malade à l'autre mérite d'être soulignée, et nous incite à tenter une étude clinique de ce syndrome.

Bien entendu, le très faible nombre de cas interdit tout travail ayant la moindre valeur statistique.



Référence : SCOTT, 1969.

Sexe : F

Caryotype : 46 XX normal.

Antécédents malformatifs : 0

Consanguinité : 0

Collatéraux : 0

Intelligence : normale.

Pterygium : colli : oui  
 axillaire : non  
 antécubital : oui  
 digital : oui  
 poplité : oui  
 intercrural : non.

Face : dystopia canthorum, nez long, menton fuyant.

Organes génitaux externes : normaux.

Mains : flexion de l'interphalangienne proximale, extension de l'interphalangienne distale.

Bassin : flexum de hanches - bascule du bassin.

Pieds : "rocker-bottom".

Anomalies vertébrales : Scoliose dorsale droite. Hyper-lordose dorsale.

Radios = bloc C2-C3 ; synostose postérieure de D1 à D 8 ;  
 6 vertèbres lombaires ; 11 côtes à droite et à gauche.

Autres anomalies : déformation thoracique.  
 surdité.



Référence : AARSKOG, 1971.

Sexe : F                      Caryotype : 46 XX normal.

Antécédents malformatifs : 0

Consanguinité : 0

Collatéraux : 0

Intelligence : normale.

Pterygium : colli : oui  
                    axillaire : non  
                    antécubital : oui  
                    digital : oui  
                    poplité : oui  
                    intercrural : non.

Face : dystopia canthorum, sourcils hauts, nez long, prognathie .

Organes génitaux externes : aplasie des grandes lèvres.

Mains : flexums des doigts.

Bassin : bascule antérieure.

Pieds : "rocker-bottom".

Anomalies vertébrales : hyper-lordose lombaire.

                    Radios : spina de l'atlas ; hypoplasie du corps de C3 et C4 ;  
                                    synostose postérieure C3-C4 et D8-D9.

Autres anomalies : 0 .



Référence : ROSSI (cas n° 191), 1951.

Sexe : F

Caryotype : ?

Antécédents malformatifs : 0

Consanguinité : ?

Collatéraux : ?

Intelligence : normale.

Pterygium :    colli : oui  
                  axillaire : oui  
                  antécubital : oui  
                  digital : oui  
                  poplité : oui  
                  intercrural : non.

Face : hypertélorisme, épicanthus, malformation des oreilles.

Organes génitaux externes : normaux.

Mains : clino-camptodactylie.

Bassin : ?

Pieds : bots (sans précision).

Anomalies vertébrales : Scoliose gauche.

      Radios : Bloc et spina des vertèbres cervicales ;  
              malformations multiples des dorsales.  
              (sans précision).

Autres anomalies :    hernie ombilicale.  
                          thorax en entonnoir.  
                          parésie des nerfs crâniens (III, IV, VI, VII).



## A) Essai d'étude clinique :

### 1) Pterygiums multiples :

L'association pterygium colli, pterygium antécubital, pterygium poplité semble constante. Les pterygiums axillaire, digital, intercrural peuvent se rencontrer.

Ces anomalies sont toujours bilatérales, et symétriques.

### 2) Anomalies vertébrales :

Constantes (ce fut un de nos critères de sélection); les défauts de segmentation rachidienne semblent nettement prédominer chez les sept malades dont le type de malformation a été correctement précisé, entraînant une déviation en scoliose (huit fois) et hyperlordose (sept fois). Ces deux modes de déviation du rachis sont six fois associés.

### 3) Anomalies des mains :

Elles se retrouvent dans tous les cas, représentées essentiellement par des flexums des doigts.

Les synostoses carpiennes (de découverte fortuite), ont été recherchées trois fois, présentes deux fois.

### 4) Anomalies des pieds :

Rencontrées chez huit malades, leur type n'est précisé que sept fois. Il s'agit alors d'une déformation très particulière, et parfaitement identique d'un cas à l'autre : équinisme de l'arrière-pied avec déformation en piolet ("rocker-bottom" des anglo-saxons).

Les synostoses tarsiennes, recherchées trois fois, sont présentes deux fois.

### 5) Anomalies des organes génitaux externes :

Inconstantes, il s'agit d'agénésie des grandes lèvres, et de cryptorchidie.

### 6) Anomalies faciales :

Inconstantes elles-aussi, elles sont de types variés (ptosis, hypertélorisme, épicanthus, prognathie ou menton fuyant).

### 7) Anomalies diverses :

Les malformations médullaires, dont nous connaissons la fréquence de l'association aux anomalies vertébrales, ont été recherchées trois fois et présentes deux fois, sans que leur type puisse être précisé avec certitude.



La surdit  signal e une fois, et les autres anomalies rencontr es (hernie ombilicale, par sie des nerfs cr niens, hernies inguinales, luxation de hanche, stridor cong nital), sont trop rares et diverses pour  tre retenues.

#### 8) Intelligence :

Elle est normale toutes les fois o  ce caract re a  t  pr cis .

Au terme de ce portrait clinique, la concordance de la s m iologie que nous avons tent  d' baucher nous incite   penser que nous ne nous trouvons pas en face de simples co cidence  ou d'une forme clinique d'un quelconque syndrome, mais que nous sommes en pr sence d'une entit  pathologique originale, pouvant  tre d sign e sous le nom de syndrome pt rygo-acro-vert bral.

#### B) Aspect g n tique :

Parmi les neuf observations regroup es, les ant c dents familiaux sont inconnus une fois, mal pr cis s deux fois. La quasi-totalit  des malades correspond   des cas sporadiques.

Cependant, l'existence de nos deux jumeaux, dont l'identit  de sexe, la parfaite ressemblance, et surtout la concordance de tous les sous-groupes sanguins permettent d'affirmer avec un faible risque d'erreur le monozygotisme, nous autorise    voquer une origine g n tique.

Les caryotypes, normaux,  liminent une quelconque aberration chromosomique, et orientent vers une g nopathie.

La r partition des sexes (cinq filles pour quatre gar ons) n'a aucune valeur significative.

Le mode de transmission est bien s r impossible   d terminer, mais le ph notype parental normal, et la concordance ph notypique totale des deux jumeaux pourraient  tre des arguments en faveur d'une transmission autosomique r cessive, mais n'excluent pas une mutation de novo.

Ceci ne constitue qu'une hypoth se, aucun autre mode de transmission ne pouvant  tre  limin  actuellement.

Seule, la description future de cas familiaux, comportant une enqu te g n tique soigneuse, pourrait permettre de pr ciser ce point. Mais le caract re dysmorphique de ces malades, associ    des anomalies g nitales fr quentes, sont autant de freins   la cr ation d'une descendance.



## CONCLUSIONS



1) A partir de 6 observations que nous rapportons, et 3 cas sélectionnés dans la littérature au sein de syndromes voisins, nous avons isolé un syndrome original, comportant constamment des pterygiums symétriques multiples, des malformations vertébrales et des anomalies des extrémités. Nous proposons de désigner cet ensemble malformatif sous le nom de syndrome ptérygo-acro-vertébral.

2) L'étude d'un couple de jumeaux monozygotes a permis de classer cette affection dans le cadre des génopathies. Son mode de transmission ne peut être précisé pour l'instant. Les parents de ce couple de jumeaux étaient phénotypiquement normaux et non apparentés.

3) Cette association malformative a été classée par rapport aux syndromes connus, dont la symptomatologie comporte des pterygiums.

Le Président de la Thèse :

Pr J.M. ROBERT

Vu, le Directeur de l'Unité  
ALEXIS CARREL

Vu et Permis d'Imprimer  
Lyon, le 10 Novembre 1977

Pr R. MORNEX

Le Président de l'Université  
Président du Comité de Coordination  
des Etudes Médicales.

D. GERMAIN



REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES



AARSKOG D.

Pterygium syndrome.

Birth Defects ; 7 (6) : 232-234, National Foundation, New York (1971).

BARTSOCAS C.S. et PAPAS C.V.

Popliteal pterygium syndrome : Evidence for a severe autosomal recessive form.  
J. Med. Genet., 9 : 222-226 (1972).

BASCH K.

Über sogenannte Flughautbildung am Menschen.

Prag. Med. Wschr., 16 : 572-573 (1891).

BIXLER D., POLAND C., NANCE W.E.

Phenotypic variation in the popliteal pterygium syndrome.

Clin. Genet., 4 : 220-228 (1973).

BONNEVIE K.

Embryological analysis of manifestation in Little and Baggs' abnormal mouse tribe.

J. Experim. Zool., 67 : 433 (1934).

BRUNS L., KREDEL L.

Ueber einen Fall von angeborenem Defect mehrerer Brustmuskeln mit Flughautbildung.

Fortsch. Medicin ; 8 : 1-7, (1890).

CHAMPION R., CREGAN J.C.F.

Congenital popliteal webbing in siblings : a report of two cases.

J. Bone Jt. Surg.; 41 B : 355-357 (1959).

COTREL Y., DUBOUSSET J., QUENEAU P., SAUVEGRAIN J.

Scolioses par malformations vertébrales chez l'enfant : étude clinique et radiologique, propositions thérapeutiques.

SOFCOT. Conférences d'enseignement 1970 : 79-112.

L'EXPANSION édit., Paris (1971).

DUHAMEL

Morphogénèse pathologique : 215.

Masson Edit., Paris (1966).

EBSTEIN E.

Über das Vorkommen der Flughautbildung beim Menschen.

Derm. Wschr.; 67 : 610 (1918).

EBSTEIN E.

Über Einterlung und Vorkommen der Flughautbildung am Menschlichen Körper.

Ztschr. Orthop. Chir.; 44 : 595 (1924).

FAUCHET R.

Scoliose congénitale chez deux jumeaux porteurs d'un syndrome pterygium poplité.

Communication au Congrès Franco-italien des G.E.S.

Rome 16-17-18 Mars 1977.

FEVRE M.

Brides poplitées simples, brides cruro-jambières contenant le nerf sciatique et malformations multiples réalisant un quadruple syndrome.

Arch. Franç. Ped.; 21 : 1105 (1964).



FRIEDLANDER M.L., WESTIN G.W., et WOOD W.L.  
 Arthrogryposis Multiplex Congenita.  
 J. Bone Jt. Surgery ; 50 A : 89-112 (1968).

FUNKE  
 Pterygium colli.  
 Deutsch. Zeitschr. Chir.; 63 : 162 (1902).

GILLESPIE R., FAITHFULL D., HALL J.E.  
 Intraspinale Anomalies in Congenital Scoliosis.  
 Clin. Orthop.; 93 : 103-109 (1973).

GIROUD A., LELIEVRE A.  
 Eléments d'embryologie.  
 5ème édition.  
 Lib. E. Le François, Paris (1960).

GODLEWSKI S., DRY J.  
 Les anomalies congénitales de la charnière cervico-occipitale.  
 L'Expansion édit. ; Paris (1964).

GORLIN R.J., PINDBORG J.J.  
 Syndromes of the head and neck  
 première édition : 122-125.  
 Mc Graw-Hill Book Co. édit. ; New York (1964).

GORLIN R.J., PINDBORG J.J. et COHEN J.R.  
 Syndromes of the head and neck.  
 Seconde édition : 121-124 ; 527-529.  
 Mac Graw Hill Book Co. édit., New York (1976).

GROUPE D'ETUDE DE LA SCOLIOSE.  
 Réunion de Berck-Institut Calot : 2-3 Mai 1969.  
 G.E.S. édit. Berck-plage (1969).

HECHT F., JARVINEN J.M.  
 Heritable dysmorphic syndrome with normal intelligence.  
 J. Pediat.; 70 : 927-935 (1967).

JAMES C.C.M., LASSMAN L.P.  
 Spinal Dysraphism.  
 Butterworth and Co édit.; Londres (1972).

KIND H.P.  
 Popliteales Pterygiumsyndrom.  
 Helv. Paediat. Acta ; 5 : 508-516 (1970).

KOBYLYNSKI  
 Über eine Flughautähnliche Ausbreitung am Halse.  
 Arch. Anthropol.; 14 : 343 (1883).

KROLL W. et coll.  
 Beitrag Zum Pterygo arthromyodysplasia congenita (Rossi - syndrom).  
 Z. Kinderheilkd.; 116 : 263-68 (1974).

LANG K.  
 Beitrag Zum Bilde der Pterygoarthromyodysplasia arthrogrypotica generalis  
 (Pterygo-arthromyodysplasia congenita).  
 Monatsschr. Kinderheilkd.; 108 : 248-252 (1960).



MAC EWEN D.G.

Classification and Natural Course of congenital Scoliosis.

In : Post-Graduate Course on the Management and Care of the Scoliosis Patient  
(New York, octobre 1969).

Warsaw édit., Zimmer (1969).

MARPEAU M.

Les cyphoses congénitales compliquées de troubles neurologiques. Réflexions  
à propos de 6 observations.

Thèse Méd. Paris (1970).

MATOLCSY T.

Über die chirurgische Behandlung der angeborene Flughout.

Arch. Klin. Chir.; 185 : 675-681 (1936).

NOONAN J.A.

Hypertelorism with Turner phenotype : a new syndrome with associated congenital  
heart disease.

Amer. J. Dis. Child.; 116 : 373 (1968).

NORUM R.A., U.L. JAMES et C.C. MABRY

Pterygium syndrome in three children in a recessive pedigree pattern.

Birth Defects ; 5 (2) : 233-35.

National Foundation, New York (1969).

d'OELNITZ M.

L'arthrogrypose multiple congénitale : à propos de 4 observations.

Pédiatrie ; 29 : 754-55 (1974).

OTTO A.G.

Monstrorum sexentorum descriptio anatomica.

Vratislaviae Museum Anatomica, Pathologicum : 323 (1841) (cité par SIEBOLD, 1974).

RENELIER A.

Contribution à l'étude nosologique des brides (palmures) congénitales multiples.

Thèse Méd. Paris (1964).

RISEBOROUGH E.J., HERNDON J.H.

Scoliosis and Other Deformities of the Axial Skeleton.

Little, Brown and Co édit., Boston (1975).

ROBERT J.M., FAUCHET R.

Les g  nopathies scoliosantes.

Groupe d'Etude de la Scoliose, Saint-Etienne, 27-28 f  vrier 1976 : I-XIII.

ROSSELLI D., GULIENETTI R.

Ectodermal dysplasia.

Brit. J. Plast. Surg. ; 14 : 190-204 (1961).

ROSSI E. et CAFLISCH A.

Le tableau clinique du status de BONNEVIE-ULLRICH.

Helvetica Ped. Acta ; VI : 119-148 (1951).

SAUVEGRAIN J., ARTHUIS M., CARLIOZ H., DUBOUSSET J., QUENEAU P.

Malformations de la charni  re cr  nio-cervicale chez l'enfant.

Groupe d'Etude de la Scoliose - Scoliosis Research Society.

R  union commune Lyon 26-27 Septembre 1973. P. Stagnara   dit., Lyon.



SCOTT C.

Pterygium syndrome.

Birth Defects ; 5 (2) : 231-232, National Foundation, New York (1969).

SHUN-SHIN M.

Congenital web formation.

J. Bone Jt. Surg.; 36 B : 268 (1954).

SIEBOLD R.M., WINTER R.B., MOE J.H.

The treatment of scoliosis in Arthrogryposis Multiplex Congenita.

Clin. Orthop.; 103 : 191-198 (1974).

STAGNARA P.

Déviations latérales du rachis : scolioses. Les scolioses structurales.

E.M.C.; Appareil locomoteur ; 15865-G20 Paris (1974).

STERN W.G.

Arthrogryposis Multiplex Congenita.

J. Am. Med. Association ; 81 : 1507 (1923).

SUMMIT R.L.

Noonan Syndrome.

In : Birth Defects : Atlas and Compendium : 670-671.

National Foundation, Bergsma édit., New York (1973).

TÖNDURY G.

Entwicklungsgeschichte und Fehlbildungen der Wirbelsäule.

Hippokrates-verlag, Stuttgart (1958).

TRELAT U.

Sur un vice de conformation très rare de la lèvre inférieure.

J. Med. Chir. Prat.; 40 : 442-445 (1869).

TUCHMANN-DUPLESSIS H.

Embryologie - Travaux Pratiques et enseignement dirigé.

3 fascicules.

Ed. Masson et Cie, Paris (1968 - 1971).

TURNER

A syndrom of infantilism, congenital webbed neck and cubitus valgus.

Endocrinology ; 23 ; 566-574 (1938).

ULLRICH O.

Über typische kombinationsbilder multipler abortungen.

Ztschr. Kinderheilk.; 21 : 627 (1930).

VAUZELLE C., STAGNARA P., JOUVINROUX P.

Functional Monitoring of Spinal Cord Activity during Spinal Surgery.

Clin. Orthop. ; 93 : 173-178 (1973).

WINTER R.B., MOE J.H. et EILERS V.E.

Congenital scoliosis : a study of 234 patients treated and untreated.

J. Bone Joint Surg. ; 50 A : 1-47 (1968).

WOLFF J.

Über einen Fall von angeborener Flughautbildung.

Arch. Klin. Chir.; 38 : 66-73 (1889).









